



Martedì, 4 luglio 2023

Gentilissimi,

facendo seguito alla vostra espressa richiesta di ricevere aggiornamenti importanti sul programma di sviluppo clinico di risdiplam per la SMA, vi scriviamo per comunicarvi le novità emerse durante il Research & Clinical Care Meeting 2023 e la Family Conference di Cure SMA, che si sono tenute alla fine di giugno.

Gli aggiornamenti che seguono includono dati sulla sicurezza e sull'efficacia a lungo termine di risdiplam, progetti finalizzati a comprendere meglio l'uso di risdiplam nel mondo reale e il ruolo potenziale della terapia di associazione. Speriamo che queste informazioni vi saranno utili. Negli ultimi anni sono stati compiuti notevoli progressi e le nostre presentazioni al meeting di Cure SMA testimoniano i continui sforzi di Roche volti ad affrontare questioni importanti per la comunità e a migliorare le cure per la SMA.

Le presentazioni al Research & Clinical Care Meeting di Cure SMA del 28-30 giugno 2023 hanno trattato le seguenti tematiche:

- Efficacia e sicurezza a lungo termine di risdiplam
 - Nuovi dati a 4 anni provenienti dallo studio FIREFISH attualmente in corso confermano il profilo di efficacia e sicurezza a lungo termine di risdiplam nei bambini con SMA di tipo 1. I risultati presentati hanno dimostrato che le capacità dei bambini di stare seduti, stare in piedi e camminare sono migliorate o sono state mantenute nell'arco dei quattro anni di trattamento con risdiplam.¹ Per maggiori dettagli, vi invitiamo a consultare il nostro comunicato stampa [qui](#).
 - Per informare chi non ha potuto partecipare ai congressi precedenti, sono stati ripresentati i dati dell'intero programma di sperimentazione clinica di risdiplam, compresi i dati di efficacia e sicurezza a 4 anni dello studio SUNFISH.^{2,3} Sono stati inoltre esposti i dati di sicurezza aggregati degli studi FIREFISH, SUNFISH, JEWELFISH e RAINBOWFISH.⁴
- Generazione di evidenze nel mondo reale
 - Sono stati presentati i risultati di uno studio volto a valutare gli outcome nel mondo reale tra pazienti con SMA trattati con risdiplam. Le risposte sono state acquisite con il Community Update Survey di Cure SMA del 2022, un questionario online somministrato da Cure SMA ogni anno, e comprendevano gli esiti in termini di

outcome funzionali, qualità di vita correlata alla salute (HRQOL) e carico assistenziale.⁵

- È stato presentato il disegno di uno studio di efficacia post-autorizzativo (PAES) su pazienti con SMA trattati con risdiplam in contesti reali.⁶ Lo studio si avvarrà di dati tratti da registri di pazienti con SMA contenenti informazioni riferite dai medici in tutto il mondo, compresa l'Europa, e confronterà gli outcome dei pazienti trattati con risdiplam con quelli dei pazienti non sottoposti ad alcuna terapia modificante la malattia (pazienti naïve alle DMT).
- Sono stati presentati i disegni di due studi non interventistici che si propongono di raccogliere evidenze nel mondo reale riguardanti l'uso di risdiplam in adulti con SMA di età uguale o superiore a 25 anni e bambini con SMA di età inferiore a due mesi. I centri degli studi si troveranno negli Stati Uniti.^{7,8}
- Risdiplam e il trattamento di associazione
 - Sia al Research & Clinical Care Meeting sia alla Family Conference sono stati presentati i progetti riguardanti il disegno di due nuove sperimentazioni volte a valutare la sicurezza e l'efficacia di risdiplam dopo una terapia genica.⁹ L'arruolamento dovrebbe iniziare nel secondo semestre del 2023.

Roche ha presentato i dati anche al congresso della European Paediatric Neurology Society (EPNS) del 20-24 giugno 2023 ed è attualmente presente al congresso della European Academy of Neurology (EAN) dell'1-4 luglio 2023. Le presentazioni hanno incluso i dati a 24 mesi dello studio JEWELFISH attualmente in corso, volto a valutare risdiplam in pazienti con SMA già trattata in precedenza, nonché i risultati di uno studio di confronto indiretto che ha analizzato l'efficacia comparativa a lungo termine di risdiplam rispetto a nusinersen in bambini con SMA di tipo 1 nel corso di almeno tre anni di follow-up.

In conclusione

Non sottolineeremo mai abbastanza il valore della condivisione di informazioni, insegnamenti e connessioni all'interno della comunità. È questo valore a guidare il nostro costante impegno teso al miglioramento delle cure per la SMA. Al contempo, i progressi compiuti nelle conoscenze collettive del trattamento e delle cure per la SMA sono frutto del supporto e della partecipazione continui della comunità SMA. Ringraziamo tutti coloro che convivono con la SMA, i loro caregiver e operatori sanitari, e grazie a voi per la vostra incessante collaborazione.

Per qualsiasi domanda sulle informazioni di cui sopra, non esitate a contattarci.

Cordiali saluti,

*Enrico Mazza, Patient Partnership Manager
per conto del Team Rare Conditions Roche*

Bibliografia

1. Baranello G, *et al.* FIREFISH Parts 1 and 2: 4-year efficacy and safety of risdiplam in Type 1 spinal muscular atrophy. Presentato al Research & Clinical Care Meeting 2023 di Cure SMA
2. Day JW, *et al.* SUNFISH Parts 1 and 2: 4-year efficacy and safety of risdiplam in Types 2 and 3 spinal muscular atrophy (SMA). Presentato al Research & Clinical Care Meeting 2023 di Cure SMA
3. Chiriboga CA, *et al.* JEWELFISH: 24-month safety, pharmacodynamic and exploratory efficacy data in non-treatment-naïve patients with SMA receiving treatment with risdiplam. Presentato al Research & Clinical Care Meeting 2023 di Cure SMA
4. Chiriboga CA, *et al.* Safety update: Risdiplam clinical trial program for spinal muscular atrophy. Presentato al Research & Clinical Care Meeting 2023 di Cure SMA
5. To TM, *et al.* A cross-sectional examination of outcomes data for risdiplam-treated individuals with SMA using the 2022 CURE SMA community update survey. Presentato al Research & Clinical Care Meeting 2023 di Cure SMA
6. Salem L, *et al.* A prospective, observational, long-term post-authorisation effectiveness study of risdiplam in patients with SMA. Presentato al Research & Clinical Care Meeting 2023 di Cure SMA
7. Shapouri S, *et al.* Real-world treatment with risdiplam in adults with SMA: a multicenter study. Presentato al Research & Clinical Care Meeting 2023 di Cure SMA
8. Moawad D, *et al.* Real-world use of risdiplam for the treatment of spinal muscular atrophy in infants under 2 months of age in the US. Presentato al Research & Clinical Care Meeting 2023 di Cure SMA
9. Guittari CJ, *et al.* Exploration of the use of risdiplam administration in patients with SMA who previously received gene therapy. Presentato al Research & Clinical Care Meeting 2023 di Cure SMA