COMUNICATO STAMPA

**Ennesimo passo indietro su Translarna™ (ataluren), farmaco per la distrofia di Duchenne**

*La preoccupazione delle associazioni di pazienti impegnate nella campagna Buy Some Time*

*Roma, 1 luglio 2024* – Il Comitato per i medicinali per uso umano (CHMP) dell'Agenzia Europea per i Medicinali (EMA) ha raccomandato di **non rinnovare l'autorizzazione condizionata all'immissione in commercio di Translarna™ (ataluren)**, un farmaco per il trattamento della **distrofia muscolare di Duchenne**, l’unico disponibile per i pazienti con mutazione nonsenso.

Il CHMP aveva emesso un primo parere negativo sul rinnovo dell'autorizzazione alla commercializzazione di Translarna**™** nel settembre 2023, confermato nel gennaio 2024 a seguito di un riesame richiesto da **PTC Therapeutics**, l'azienda che commercializza il farmaco.

Lo scorso 20 maggio, **la Commissione Europea** **aveva rinviato il parere negativo al** **CHMP** **su Translarna™.**  Aveva, inoltre, chiesto al CHMP di includere, nel processo di nuova valutazione anche tutti i dati raccolti nei Registri Pazienti e i dati di vita reale. Nella stessa occasione, l'EMA aveva informato PTC della decisione di convocare un nuovo gruppo scientifico consultivo di neurologia (SAG) per Translarna.

Il CHMP, secondo quanto riportato [nella notizia diffusa dall’EMA il 28 giugno](https://www.ema.europa.eu/en/news/ema-recommends-non-renewal-authorisation-duchenne-muscular-dystrophy-medicine-translarna-0), ha esaminato ulteriori dati in relazione al rinnovo dell'autorizzazione alla commercializzazione di Translarna**™**, insieme a tutte le evidenze disponibili sul farmaco. Questi dati aggiuntivi includevano i risultati di 3 recenti pubblicazioni, le informazioni ricevute da genitori e caregiver, organizzazioni di pazienti, organizzazioni di operatori sanitari e medici, nonché segnalazioni di singoli pazienti trattati con Translarna**™**.

Inoltre, il CHMP ha preso in considerazione i pareri di un gruppo scientifico consultivo sulla neurologia. Il Comitato ha riconosciuto l'elevato bisogno medico insoddisfatto di un trattamento efficace per i pazienti affetti da questa malattia rara; tuttavia, considerando tutte le evidenze disponibili, ha concluso che l'efficacia di Translarna**™** non è stata confermata nei pazienti affetti da DMD con mutazione nonsenso. Se questa raccomandazione sarà confermata dalla Commissione Europea, il farmaco non sarà più autorizzato nell'Unione europea.

**PTC Therapeutics** ha dichiarato [in un comunicato stampa](https://ir.ptcbio.com/news-releases/news-release-details/chmp-issues-negative-opinion-translarnatm-following-european) che intende chiedere il riesame del parere.

L’azienda ha espresso delusione per il parere espresso, nonostante la richiesta della Commissione Europea di considerare la totalità delle evidenze, comprese quelle del mondo reale di STRIDE.

Come riportato nel comunicato, il CEO Matthew B. Klein ha sottolineato che il gruppo scientifico consultivo convocato nell'ambito di questa più recente procedura di revisione ha concluso che le evidenze di efficacia significativa fornite da STRIDE "non dovrebbero essere ignorate", un parere coerente con quello dei principali opinion leader nella DMD di tutto il mondo. L’azienda chiederà, quindi, di riesaminare il parere del CHMP per mantenere la disponibilità di Translarna**™** sul mercato il più a lungo possibile per i ragazzi e i giovani uomini affetti da DMD.

La rete delle associazioni di pazienti promotrici del[la campagna Buy Some Time](https://buysometime.eu/) [aveva accolto con sollievo ed entusiasmo la decisione espressa a maggio](https://www.parentproject.it/abbiamo-tempo/), e guarda ora con forte preoccupazione a questo passo indietro.

«*Siamo confusi e attoniti e avremo bisogno di qualche giorno per approfondire meglio la situazione*» spiega **Filippo Buccella**, fondatore di **Parent Project aps***.* «*Ad un primo sguardo, ci sembra che sia*

*stata disattesa la raccomandazione della Commissione Europea. La nostra prima priorità è che la voce degli 800 pazienti che assumono Translarna***™** *in Europa sia ascoltata. Siamo disposti a fare tutto ciò che è in nostro potere perché la decisione finale tenga conto dei dati di vita reale della comunità Duchenne.*»

Dichiara **Marco Rasconi**, presidente nazionale dell’**Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare – UILDM:** «*Con profonda tristezza apprendiamo della decisione di EMA. Tristezza perché è in gioco il futuro dei nostri bambini. Per noi è fondamentale guadagnare tempo, quel tempo che ci viene tolto da una malattia come la distrofia di Duchenne, che non perdona. Quel tempo in più che significa mantenimento dell’autonomia personale dei nostri figli, vuol dire serenità, vuol dire speranza. Non ci rassegniamo. Chiediamo a EMA di darci più tempo, chiediamo che possa essere fatta una rivalutazione di questo farmaco. Sappiamo che ataluren non è la risposta definitiva, ma è una possibilità in più per i nostri bambini, in attesa di trovare una cura a questa malattia*.»

Commenta **Annalisa Scopinaro**, presidente di **UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare***:* «*La decisione di EMA viene alla fine di un lungo percorso che ha tenuto conto di quanto presentato dalla Pharma e degli end point normalmente valutati a termini di legge e prassi. Il caso ataluren evidenzia che proprio questi ultimi debbano essere calibrati e definiti con criteri che tengano conto delle necessità delle malattie rare e anche della loro scarsa numerosità. Occorre implementare già nei dossier la raccolta di PROMs e PREMs e valutarli nel complesso delle evidenze scientifiche. Occorre uno sforzo comune fra tutti gli attori in gioco, ognuno per le proprie responsabilità, per trovare procedure che garantiscano la sicurezza del trattamento, la valutazione di aspetti normalmente non presi in considerazione, ovviamente quando vi siano evidenze scientifiche in proposito, e la sua reale efficacia raccogliendo anche real world data, in maniera sistematica e completa. Il nostro auspicio è che per le persone attualmente in trattamento possa essere trovata una soluzione ponte che non le lasci completamente scoperte*.»

La campagna

Dopo il primo parere negativo espresso a settembre 2023, le associazioni di pazienti, iniziando da **Parent Project aps**, che riunisce persone e famiglie che convivono con la distrofia muscolare di Duchenne, si sono mobilitate.

Secondo le famiglie, dopo anni di utilizzo efficace, ataluren è un farmaco **sicuro** e **facile** da usare con

i bambini. Il rallentamento della progressione della patologia è comunemente osservato e spesso supera le aspettative, anche nei pazienti più gravemente colpiti.

I resoconti delle famiglie sono in linea con i dati pubblicati dal registro STRIDE, che offre un'opportunità

unica di osservare direttamente i benefici a lungo termine di ataluren in termini di ritardo nella perdita della deambulazione.

Per dare voce ai pazienti è nata [Buy Some Time](https://buysometime.eu/), una campagna che riunisce le associazioni, le famiglie ed i pazienti di tutta Europa sotto un unico claim, insieme ad una petizione su [Change.org che ha raccolto più di 15.000 firme.](https://www.change.org/p/buy-some-time)

Dopo il secondo parere negativo la scelta, dunque, è stata quella di **fare appello alla Commissione Europea**. Così **Parent Project aps**, **UILDM** – Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare e **UNIAMO** – Federazione Italiana Malattie Rare, hanno scritto **una lettera alla Commissione Europea e all’EMA** per chiedere di rivedere la decisione.

Anche i responsabili dei Network clinici dell'assistenza primaria per la distrofia muscolare di Duchenne (DMD) in Italia, tramite **l’Associazione Italiana Miologia (AIM)**, e molti altri paesi, si sono mobilitati per esprimere il loro sostegno al mantenimento di Translarna™ (ataluren) come opzione medica nell'Unione Europea e hanno chiesto di sospendere la decisione sul mancato rinnovo dell'autorizzazione condizionata. Il Prof. **Giacomo Comi**, presidente di AIM, sottolinea come «*la decisione di CHMP non sembra considerare l’insieme dell’evidenza, inclusa la differenza nell’età di perdita della deambulazione indipendente osservata nelle coorti prospettiche italiana ed inglese trattate con Translarna***™***. Attendiamo la decisione della Commissione Europea e nel contempo continuiamo ad estendere gli studi clinici sulla Distrofia Muscolare di Duchenne*».

Sottolinea il Prof. **Eugenio Mercuri** (Policlinico Gemelli): «*La decisione del CHMP sottolinea le difficoltà di giudicare studi clinici in malattie rare usando criteri utilizzati per malattie più comuni. La poca attenzione nei confronti dei risultati dei registri, fortemente sostenuti dalla comunità Duchenne e dai clinici, offre un ulteriore elemento di preoccupazione*.»

*La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una rara patologia genetica che colpisce 1 su 5000 neonati maschi. È la forma più grave delle distrofie muscolari, si manifesta in età pediatrica e causa una progressiva degenerazione dei muscoli. La distrofia muscolare di Becker (BMD) è una variante più lieve, il cui decorso varia però da paziente a paziente. Al momento, non esiste una cura.*

***UNIAMO*** *Federazione Italiana Malattie Rare è l’ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara. Dal 1999 opera con la missione di migliorare la qualità della vita, tutelare e promuovere i diritti delle persone con malattia rara, delle loro famiglie e caregiver. La Federazione sviluppa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni, ricercatori, player privati, rappresentando le istanze delle persone con malattia rara e le possibili soluzioni. La forza di Uniamo è data dal collezionare le voci delle persone che si trovano ad impattare con una malattia rara o ultrarara, oltre che a quelli che sono ancora in cerca di una diagnosi, e di tutte le Associazioni per trasformarle in un’unica voce, capace di essere ascoltata in tutti i tavoli decisionali: rappresentare una comunità di oltre due milioni di persone ha un peso che si fa notare nelle sedi istituzionali.*

***UILDM*** *nasce nel 1961 con l’obiettivo di promuovere l'inclusione sociale delle persone con disabilità, attraverso l'abbattimento di ogni tipo di barriera, e sostenere la ricerca scientifica e l'informazione sulle distrofie e le altre malattie neuromuscolari. Ha una presenza capillare sul territorio grazie alle 65 Sezioni locali, i 3.000 volontari e i 10.000 soci, che sono punto di riferimento per circa 30.000 persone. UILDM svolge un importante lavoro in ambito sociale e di assistenza medico-riabilitativa ad ampio raggio, gestendo anche centri ambulatoriali di riabilitazione, prevenzione e ricerca, in stretta collaborazione con le strutture universitarie e socio-sanitarie.*

***Parent Project aps*** *è un’associazione di pazienti e genitori con figli affetti da distrofia muscolare di Duchenne e Becker. Dal 1996 lavora per migliorare il trattamento, la qualità della vita e le prospettive a lungo termine dei bambini e ragazzi affetti dalla patologia attraverso la ricerca, l’educazione, la formazione e la sensibilizzazione. Gli obiettivi di fondo che hanno fatto crescere l’associazione fino ad oggi sono quelli di affiancare e sostenere le famiglie attraverso una rete di Centri Ascolto, promuovere e finanziare la ricerca scientifica e sviluppare un network collaborativo in grado di condividere e diffondere informazioni chiave.*

**Per informazioni:**

Ufficio stampa UNIAMO  
Maria Elisa Coccia e Lorenzo Pellas  
[comunicazione@uniamo.org](mailto:comunicazione@uniamo.org)  
[www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)  
[06 4404773](tel:+39064404773)

Ufficio stampa UILDM  
Alessandra Piva e Chiara Santato  
[uildmcomunicazione@uildm.it](mailto:uildmcomunicazione@uildm.it)  
www.uildm.org  
049/8021001 int. 2

Ufficio stampa Parent Project aps

Elena Poletti – tel. 331/6173371 – e.poletti@parentproject.it

Sede nazionale tel. 06/66182811

[www.parentproject.it](http://www.parentproject.it)