

ORDINE DEL GIORNO n. 1794

Oggetto: Distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e di Becker (BMD). Necessità di una revisione del parere negativo del Comitato per i medicinali per uso umano dell'Agenzia EMA al rinnovo dell'autorizzazione alla commercializzazione in Europa del farmaco a base di ataluren.

Il Consiglio regionale

premessato che

- la distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e quella di Becker (BMD) sono due varianti della medesima patologia genetica rara, che colpisce prevalentemente la popolazione maschile, causata dall'alterazione di un gene localizzato sul cromosoma X che contiene le informazioni per la produzione di distrofina, una proteina presente principalmente nei muscoli;
- la DMD colpisce circa 1 bambino ogni 5.000 ed è la forma più grave, caratterizzata dalla totale assenza della proteina distrofina. La distrofia BMD è, invece, la forma più "lieve" della malattia, poiché i pazienti che ne sono affetti producono una quantità variabile di distrofina che mantiene una parziale funzionalità della muscolatura corporea;
- tale rarissima patologia genetica si manifesta fin dalla prima infanzia e può portare, nelle sue forme più gravi, alla morte della persona colpita intorno ai 25 anni. I sintomi più gravi si manifestano già all'età di 10 anni con la progressiva perdita della capacità di deambulare e di utilizzare gli arti superiori. In uno stadio più avanzato della patologia, si manifestano complicazioni polmonari e infine cardiache;

appreso che

- lo scorso 25 gennaio, il Comitato per i medicinali per uso umano (CHMP) dell'Agenzia europea EMA ha espresso parere negativo al rinnovo dell'autorizzazione alla commercializzazione in Europa del farmaco a base di ataluren, per il trattamento dei pazienti con distrofia muscolare di Duchenne correlata a mutazioni nonsense del gene DMD (nmDMD);
- il parere negativo del CHMP è stato trasmesso alla Commissione Europea, che ha 67 giorni di tempo per ratificarlo o meno;

sottolineato che

- in base a quanto si apprende dai comunicati diffusi dall'Osservatorio Malattie Rare (O.Ma.R), l'intera comunità scientifica e la comunità di pazienti italiani - in particolare l'associazione Parent Project Aps che rappresenta le famiglie degli ammalati di

distrofia di Duchenne - si sono mobilitate nei confronti della Commissione Europea e dell'EMA per sollecitare una riconsiderazione della propria decisione;

- in particolare, l'istanza portata avanti mira a chiedere all'azienda produttrice di continuare a somministrare il farmaco a tutti pazienti attualmente in trattamento, se necessario a proprie spese, e di produrre altri dati che possano ulteriormente chiarire i dubbi in merito, in un tempo congruo e predeterminato dalla stessa Commissione;

preso atto che

- la notizia del mancato rinnovo dell'autorizzazione alla commercializzazione del farmaco ha gettato nello sconforto centinaia di pazienti e famiglie in tutta Europa, che non possono più beneficiare di un prodotto che, per anni, è stato l'unica opzione di trattamento per i pazienti Duchenne con mutazione nonsense (nmDMD);
- i pazienti e famiglie, pur consapevoli che gli esiti clinici primari non sono stati raggiunti dal punto di vista statistico, rilevano tuttavia che, in tutti gli studi effettuati, i risultati mostrano una evidente differenza tra i bambini trattati e quelli non trattati. Tale risultato, che potrebbe apparire modesto nella durata breve degli studi clinici, emerge in maniera evidente nei dati a lungo termine raccolti dal registro STRIDE, mostrando un più chiaro miglioramento di qualità di vita con un rallentamento degli effetti più nefasti della patologia;
- STRIDE, infatti, include dati raccolti negli ultimi 5 anni, offrendo un'opportunità unica di osservare i benefici a lungo termine del farmaco nel ritardare la perdita della capacità di camminare. Secondo i clinici il ritardo nella perdita della deambulazione determina anche un ritardo nella perdita di tutte le altre funzionalità fondamentali per la qualità della vita dei giovani pazienti;

ricordato, peraltro, che la comunità europea dei pazienti Duchenne, coordinata dalla stessa associazione Parent Project Aps, aveva già attivato a inizio del 2024 una petizione on line denominata "Buy Some Time" per sensibilizzare l'opinione pubblica sulla grave patologia e sui rischi connessi al mancato rinnovo dell'autorizzazione della commercializzazione in Europa del farmaco a base di ataluren, che rappresenta, ad oggi, l'unica opzione terapeutica a disposizione dei pazienti;

evidenziato ancora che unitamente alla succitata lettera firmata dalle associazioni, è stata, altresì, sottoscritta da numerosi, insigni, esponenti della Comunità scientifica italiana una lettera a sostegno delle richieste dei pazienti Duchenne, che sottolinea come "un'improvvisa interruzione dell'accessibilità a questo farmaco, mentre altre potenziali vie terapeutiche sono ancora in fase di studio clinico, potrebbe influenzare la loro qualità di vita, così come quella dei loro genitori, parenti e operatori sanitari. Posticipare in modo coerente la fase critica della perdita della deambulazione è, infatti, un risultato importante che si riflette in una migliore qualità della vita e in risultati sociali ed educativi più elevati, anche se saranno necessari anche altri approcci terapeutici in modo coordinato per curare questo disturbo. Per questi motivi desideriamo esprimere il nostro sostegno al mantenimento di (...) ataluren come opzione medica nell'Unione europea e chiediamo rispettosamente di concedere un parere positivo sul riesame del rinnovo dell'autorizzazione condizionata";

considerato che

- "guadagnare tempo" per i giovani pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e di Becker (BMD) è, ad oggi, l'unica arma disponibile;

- tutti i trattamenti attualmente utilizzati per contrastare la progressione di tale distrofia hanno, infatti, un unico obiettivo: allungare la durata della vita dei pazienti e migliorarne la qualità. Ogni mezzo che consente di rallentare questo declino non può e non deve essere sottovalutato;

ribadito che

- i clinici, le famiglie e gli assistenti dei ragazzi trattati con ataluren hanno notato un rallentamento del declino funzionale, hanno riscontrato che gli effetti positivi sono visibili in tutto lo spettro dei pazienti, e che tali effetti sono evidenziabili anche nei pazienti più gravemente colpiti;
- quello che clinici e famiglie riferiscono è coerente con i dati pubblicati dal registro STRIDE e questo, grazie al profilo di sicurezza ottimo, porta a considerare il suddetto farmaco come utile per rallentare il decorso della patologia;

ritenuto che nell'esaminare le evidenze scientifiche del farmaco per la nmDMD sia necessario adottare una prospettiva più ampia, volta a valutare tutte le prove disponibili e che debbano essere prese in considerazione le importanti fonti di evidenza dal mondo reale sistematizzate nel registro STRIDE;

esprimendo

- la massima solidarietà alla causa dei pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e di Becker (BMD), e delle loro famiglie, che hanno il diritto di mantenere, il più a lungo possibile, la libertà di svolgere le funzioni quotidiane, come usare un computer portatile, guidare una sedia a rotelle, nutrirsi da soli o andare in bagno;
- la massima considerazione del lavoro del CHMP che, tuttavia, dovrebbe tenere conto, in particolare per patologie delicate e rare come la Duchenne, di tutti i possibili benefici che i trattamenti inducono, anche se non relativi a standard predefiniti

impegna la Giunta regionale

ad intervenire con urgenza nei confronti del Governo nazionale affinché si attivi presso la Commissione Europea al fine di avviare una valutazione ancora più approfondita in merito al rinnovo della commercializzazione del farmaco a base di ataluren, mettendo al centro di ogni considerazione l'interesse primario dei pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne, per i quali il farmaco in questione risulta essere al momento l'unica opportunità terapeutica.

-----oOo-----

Testo del documento votato e approvato all'unanimità nell'adunanza consiliare del 4 aprile 2024