COMUNICATO STAMPA

**Un nuovo appello delle associazioni di pazienti e dei clinici   
sul farmaco Translarna™ (ataluren)**

*Una lettera aperta al CHMP dell’EMA sul trattamento per la distrofia muscolare di Duchenne*

*Roma, 8 ottobre 2024* – Le associazioni di pazienti **Parent Project aps**, **UILDM** – Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare, **UNIAMO** – Federazione Italiana Malattie Rare, il professor **Eugenio Mercuri**, principal investigator del registro Stride, e il professor **Giacomo Pietro Comi**, presidente di AIM - Associazione Italiana di Miologia hanno indirizzato **una nuova lettera al CHMP** (il Comitato per i medicinali a uso umano dell’EMA, Agenzia europea del farmaco) per chiedere il riesame della decisione relativa al farmaco **Translarna™ (ataluren)**.

A fine giugno il CHMP aveva raccomandato di non rinnovare l'autorizzazione condizionata all'immissione in commercio di questo farmaco per il trattamento della **distrofia muscolare di Duchenne**, l’unico disponibile per i pazienti con mutazione nonsenso.

Il punto di vista dei pazienti

La decisione presa dal CHMP, dopo vari passaggi e valutazioni, continua a preoccupare centinaia di pazienti e famiglie in tutta Europa, che non possono più beneficiare di un farmaco che da anni è l'unica soluzione di trattamento per la distrofia di Duchenne con mutazione nonsense (nmDMD).

Secondo la comunità scientifica, dopo anni di utilizzo, Translarna™ è un farmaco con un elevato profilo di sicurezza, facile da usare nei bambini per la modalità di somministrazione, che consente un rallentamento della progressione della patologia ampiamente documentato nel registro STRIDE.

Nonostante gli endpoint primari non siano stati raggiunti dal punto di vista statistico, tutti i risultati mostrano una differenza tra i bambini trattati e quelli non trattati in maniera consistente in tutti gli studi effettuati. Questo risultato, che appare modesto nella durata breve degli studi clinici, emerge in maniera più evidente nei dati a lungo termine raccolti dal registro STRIDE mostrando un più chiaro miglioramento di qualità di vita attraverso un rallentamento degli effetti più nefasti della patologia.

Per questi motivi, le associazioni continuano a chiedere, al fianco della comunità DMD, di riesaminare la decisione per non privare i piccoli e giovani pazienti di un farmaco che ha mostrato di migliorarne sensibilmente la qualità di vita.

«Riconosciamo e rispettiamo il rigoroso lavoro del CHMP, ma chiediamo che la questione di Translarna sia rimessa in agenda, perché riteniamo che patologie rare come la distrofia di Duchenne abbiano necessità di un cambio di prospettiva e di protocolli specifici che tengano presente i criteri differenti e nuovi rispetto a patologie che rientrano in standard già definiti», dichiarano le associazioni e i clinici.

I passaggi precedenti

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 dall'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 comunicato la decisione di convocare un nuovo gruppo scientifico consultivo di neurologia (SAG) per Translarna™.

Lo scorso 28 giugno, però, a seguito dell’esame di ulteriori dati, il CHMP ha reso nota la decisione di non rinnovare l'autorizzazione condizionata all'immissione in commercio di Translarna™.

Se questa raccomandazione sarà confermata dalla Commissione Europea, il farmaco non sarà più autorizzato nell'Unione europea.

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.

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 e UNIAMO 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™ come opzione medica nell'Unione Europea e hanno chiesto di sospendere la decisione sul mancato rinnovo dell'autorizzazione condizionata.

*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)