

TRANSLARNA (ATALUREN) – Fase 3

Nord America, Sud America, Europa, Israele, Asia e Australia

Translarna, precedentemente anche chiamato Ataluren e PTC124, è un farmaco per uso orale prodotto da PTC Therapeutics per il trattamento della DMD causata da mutazioni non senso (chiamate anche mutazioni di stop). Nel 10-15% di pazienti affetti da DMD e BMD la patologia è causata da mutazioni “non senso”.

Ad Agosto 2014 la comunità europea ha concesso l’approvazione condizionale alla commercializzazione di Translarna per il trattamento dei pazienti DMD con mutazione nonsense, deambulanti e di età uguale o superiore ai 5 anni. L’approvazione è stata concessa sulla base di un rapporto favorevole dei rischi/benefici dei dati fino ad allora disponibili e ha comportato l’obbligo da parte della company di condurre uno studio clinico di fase 3 di conferma. Ad Ottobre 2014 l’agenzia Italiana del farmaco (AIFA) ha fornito parere favorevole alla richiesta di inserire Translarna nell’elenco dei farmaci erogabili a totale carico del Servizio Sanitario Nazionale ai sensi della Legge 648/96 consentendo ai pazienti DMD con mutazione non senso di età superiore ai 5 anni e deambulanti di poter avere accesso al farmaco.

In che fase di sviluppo è questo studio?

Si tratta di uno studio di fase 3 di conferma, denominato ACT-DMD, concluso per il quale sono già disponibili i risultati. Tutti i partecipanti allo studio hanno la possibilità di proseguire il trattamento con Translarna nell’ambito di un trial clinico di estensione.

Qual era lo scopo di questo studio e chi ha partecipato?

L’obiettivo principale dello studio era confermare la sicurezza e l’efficacia di Translarna, somministrato al dosaggio di 40mg/Kg/giorno. Hanno partecipato allo studio 228 pazienti DMD con una diagnosi genetica di mutazione non senso di età compresa tra i 7 e i 16 anni, in grado di percorrere almeno 150m al 6MWT e in terapia con steroidi da almeno 6 mesi e che non avevano partecipato a sperimentazioni cliniche nei 6 mesi precedenti.

Chi ha finanziato lo studio e dove si è svolto?

Lo studio è stato finanziato da PTC Therapeutics e si è svolto in 53 centri clinici, di 18 paesi, in 4 diversi continenti. **In Italia** i centri clinici coinvolti sono stati: Policlinico di **Milano**, Policlinico Gemelli di **Roma**, Ospedale Bambino Gesù di **Roma** e Centro Clinico Nemo Sud Policlinico di **Messina**.

Come si è svolto lo studio e quali sono i risultati ?

Lo studio di fase 3, randomizzato, in doppio cieco e controllato con placebo ha avuto una durata di 48 settimane. I partecipanti sono stati distribuiti in modo casuale in due gruppi, composti da 114 pazienti ciascuno, e hanno ricevuto Translarna o il placebo per 48 settimane. I risultati dello studio hanno evidenziato complessivamente la capacità di Translarna di rallentare la progressione della patologia. In particolare i risultati del 6MWT relativi alla popolazione complessiva, indicano un guadagno non statisticamente significativo di 15 metri nei pazienti che hanno ricevuto Translarna rispetto al placebo, un guadagno statisticamente significativo pari a 47 metri è stato osservato nel sottogruppo di pazienti che percorrevano 300-400 metri a inizio studio. Inoltre il beneficio clinico di Translarna è stato confermato anche dall’analisi della combinazione dei dati di questo studio con quelli provenienti dal trial di fase 2b . Infine, nessuno dei pazienti nel gruppo trattato con Translarna ha perso la capacità di deambulare rispetto ai 4 pazienti del gruppo placebo. Rispetto alla sicurezza i risultati dello studio confermano il profilo positivo osservato negli studi precedenti.

Dove posso ottenere ulteriori informazioni in merito a questo studio?

Le informazioni sono disponibili sui siti

www.ptcbio.com/ataluren; www.clinicaltrials.gov/show/NCT01826487 e sul sito di Parent Project onlus www.parentproject.it

(scheda aggiornata a gennaio 2016)