



Roma, 29 gennaio 2021 - Somministrata per la prima volta nel Lazio un'innovativa terapia genica a un bambino asintomatico di meno di sei mesi, con diagnosi di atrofia muscolare spinale (SMA) di tipo 1. Il piccolo nei giorni scorsi ha ricevuto nel Centro NEMO Pediatrico presso la Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS un'infusione di Zolgensma® (onasemnogene abeparvovec), prima terapia genica per la cura della SMA di tipo 1.

“Questo farmaco - afferma la prof.ssa Marika Pane, responsabile del Centro NEMO Pediatrico del Policlinico Gemelli, che ha somministrato il trattamento - rappresenta un ulteriore passo avanti per la cura di questa malattia; il farmaco agisce sostituendo la funzione del gene mancante o non funzionante SMN1 e si somministra una sola volta nella vita. Siamo felici di essere stati in grado di agire prima della comparsa di segni importanti di malattia, grazie al fatto che il bimbo è stato diagnosticato attraverso lo screening neonatale”.

La SMA può essere oggi diagnosticata precocemente grazie ai programmi di screening alla nascita, avviati su tutti i nati per ora solo nel Lazio - per iniziativa di genetisti e neuropsichiatri infantili dell'Università Cattolica e del Gemelli - e in Toscana. La somministrazione precoce di questo trattamento

innovativo consente di ottenere risultati migliori per arrestare la progressione della malattia.

Per il primo bambino con SMA di tipo 1 trattato nel Lazio è stata attivata una collaborazione interaziendale e multidisciplinare, sotto il coordinamento dell'Area Farmaci e Dispositivi della Regione Lazio, attraverso il quale l'Azienda Sanitaria di residenza del piccolo (ASL Viterbo) ha provveduto ad avviare l'acquisto del medicinale e a svolgere gli adempimenti previsti dai Registri AIFA, mentre presso il Gemelli è avvenuta la gestione logistica, l'allestimento del medicinale, la somministrazione e la gestione clinica del piccolo.

“Il percorso, iniziato con l'individuazione del bambino attraverso lo screening neonatale, fino alla somministrazione del trattamento - afferma Marcello Pani, Direttore UOC Farmacia Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS - ha coinvolto varie strutture e professionisti che hanno collaborato strettamente per assicurare i sincronismi necessari a garantire tempestivamente efficacia e sicurezza del trattamento. Il medicinale è arrivato presso la farmacia ospedaliera qualche giorno prima della somministrazione seguendo un rigoroso tracciamento della temperatura di trasporto (-60°) ed è stato quindi allestito nelle condizioni ottimali presso il nostro laboratorio di galenica sterile, immediatamente prima della somministrazione”.

“L'inserimento di Zolgensma® nell'elenco delle terapie per le quali è possibile richiedere un programma di accesso anticipato - commenta il prof. Eugenio Mercuri, Ordinario di Neuropsichiatria Infantile all'Università Cattolica e Direttore Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria Infantile, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS - è un ulteriore traguardo raggiunto. Oggi, grazie agli enormi progressi sia dal punto di vista diagnostico che terapeutico, assistiamo a una vera e propria rivoluzione terapeutica per l'atrofia muscolare spinale, grazie all'arrivo di diverse opzioni di trattamento (di recente sono state introdotte anche le RNA targeted therapies nusinersen e risdiplam) che hanno dimostrato di poter cambiare in maniera significativa la storia della malattia”.

“Esprimiamo grande soddisfazione per questo primo trattamento che vede protagonista il Gemelli - ha affermato il prof. Marco Elefanti, Direttore Generale della Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS - per la cura di un paziente così piccolo affetto da una grave e rara malattia. Questo risultato è il frutto di una virtuosa collaborazione che ha visto impegnati e perfettamente integrati clinici e farmacisti di un ospedale di ricerca e cura, qual è il nostro Policlinico, con quelli della ASL di Viterbo e Novartis (per AveXis EU Limited), con il coordinamento della Regione Lazio”.