

*Prof. Eugenio Mercuri, Ordinario di Neuropsichiatria Infantile all'Università Cattolica, campus di Roma e Direttore dell'Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria Infantile della Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS: "La terapia genica rappresenta un'importante opportunità che si aggiunge alle altre sperimentazioni in corso e opzioni terapeutiche oggi in uso e ai progressi avvenuti dal punto di vista di presa in carico multidisciplinare di questa patologia"*



Roma,

16 febbraio 2021 - Effettuata la prima somministrazione di terapia genica contro la distrofia di Duchenne al Centro Clinico NeMO

pediatrico presso il Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS. Si tratta del trial clinico di Fase III con PF-06939926 dell'azienda farmaceutica Pfizer.

La

distrofia muscolare di Duchenne è causata dall'assenza della distrofina, una proteina che aiuta le cellule muscolari a rimanere intatte. L'assenza di distrofina porta a una progressiva degenerazione muscolare. L'approccio sperimentale di terapia genica sviluppato da Pfizer è basato sull'utilizzo di una forma ridotta

del gene della distrofia associato a un vettore virale adeno-associato (AAV) che promuove la produzione di una forma più piccola ma funzionale della proteina: la minidistrofina.

“Grazie

agli sviluppi della ricerca stiamo vivendo un momento importante per la cura della distrofia muscolare di Duchenne - dichiara il prof. Eugenio Mercuri, Ordinario di Neuropsichiatria Infantile all'Università Cattolica, campus di Roma e Direttore dell'Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria Infantile della Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS - La terapia genica rappresenta un'importante opportunità che si aggiunge alle altre sperimentazioni in corso e opzioni terapeutiche oggi in uso e ai progressi avvenuti dal punto di vista di presa in carico multidisciplinare di questa patologia”.

Il

trial clinico di Fase III con PF-06939926 è multicentrico, in doppio cieco, controllato con placebo e prevede il reclutamento, a livello globale, di 99 pazienti con distrofia muscolare di Duchenne dai quattro agli otto anni, deambulanti e in trattamento stabile con steroidi.

“La comunità Duchenne e Becker guarda

con grande attenzione e speranza all'avvio di questo trial clinico in Italia - dichiara Luca Genovese, Presidente di Parent Project aps, l'associazione di pazienti e genitori di figli con questa patologia rara - Studi all'avanguardia come questo sono molto attesi ma anche complessi ed è importante che le famiglie e i pazienti siano il più possibile consapevoli del loro funzionamento; in questo le associazioni giocano un ruolo chiave. Negli ultimi anni Parent Project è stata un collettore di domande, dubbi, aspettative riguardo alla terapia genica e ha iniziato a operare in questa direzione. Tra le altre iniziative, abbiamo elaborato la brochure a fumetti "Un gene in missione speciale" e organizzato un webinar sul tema entrambi disponibili sul nostro sito, oltre, naturalmente, a renderci parte attiva nel reclutamento. Auspichiamo che lo studio in partenza possa portare, nei prossimi anni, risposte importanti sulle questioni cruciali con le quali i ricercatori si stanno confrontando”.

I

piccoli pazienti che prendono parte alla sperimentazione ricevono la terapia genica sperimentale all'inizio dello studio o dopo un anno dal trattamento con placebo: il follow-up dello studio è di cinque anni, ma i risultati inizieranno a essere analizzati già dopo un anno e si baseranno sui dati di funzionalità muscolare.