

## **A ROMA UN CONVEGNO SULLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE E BECKER**

Alla Conferenza Internazionale di Parent Project Onlus a Roma, PTC Therapeutics presenta il nuovo trial condotto con Ataluren (PTC124) su pazienti DMD e BMD non deambulanti.

Lo studio, appena annunciato dalla società biofarmaceutica americana, è di certo innovativo nel campo della distrofia muscolare di Duchenne e Becker perché, per la prima volta, sarà aperto anche ai ragazzi che hanno perso la capacità di camminare. Questo nuovo trial può essere considerato come un'estensione del trial di fase 2b avviato nel 2008, condotto con Ataluren (PTC124) anche in tre centri italiani, che ha visto arruolati pazienti maschi oltre i cinque anni d'età, con una mutazione di tipo "nonsense" ma in grado di camminare per almeno sei minuti. Il nuovo studio sperimentale può essere considerato come una estensione del precedente trial clinico internazionale, al momento in fase di conclusione, che mirava a valutare l'efficacia del farmaco sulla capacità di deambulazione.

Uno degli obiettivi di questa nuova fase, e se ne parlerà a Roma, è invece quello di mettere a punto nuove metodiche per valutare lo stato clinico e la funzionalità di muscoli, polmoni e cuore, in pazienti che hanno uno stadio più avanzato della malattia. Queste conoscenze, una volta definite e standardizzate, potranno essere un'importante risorsa anche per altri futuri approcci terapeutici. La sperimentazione clinica su pazienti DMD/BMD non deambulanti sarà condotta su 30 ragazzi in cinque centri negli Stati Uniti ed in un centro in Inghilterra. Questo trial di fase 2a avrà la durata di un anno e valuterà la tossicità, la farmacodinamica e farmacocinetica di Ataluren in pazienti in età più avanzata oltre alla messa a punto di nuovi metodi di misurazione della funzionalità muscolare, polmonare e cardiaca. Al momento lo studio è in fasi preliminari ed è appena iniziato il reclutamento dei pazienti negli Stati Uniti ed in Inghilterra.

“Data la natura progressiva della distrofia muscolare di Duchenne ed il suo impatto su diversi organi, siamo convinti che i pazienti potranno beneficiare di trattamenti terapeutici nelle diverse fasi della malattia.” - ha dichiarato Langdon Miller, Direttore Clinico della PTC Therapeutics.

Da alcuni anni la PTC Therapeutics, una biofarmaceutica specializzata nella scoperta e nello sviluppo di piccole molecole farmacologiche che intervengono sui meccanismi molecolari post-trascrizionali, ha sviluppato questo nuovo tipo di farmaco sperimentale che permette al macchinario cellulare di ignorare il segnale di stop e di continuare così la corretta lettura del gene. Circa il 13% dei ragazzi colpiti da distrofia muscolare di Duchenne e Becker hanno un codone di stop prematuro nel gene della Distrofina.

“Oggi sono in corso diverse sperimentazioni sull'uomo e i primi dati sembrano confermare che ci sono risultati importanti. - ha dichiarato Filippo Buccella, presidente di Parent Project Onlus - Il 13 e 14 febbraio, in occasione della Conferenza Internazionale i ricercatori e gli specialisti impegnati in questi studi saranno presenti per informare le famiglie di tutti gli sviluppi.”

Alla Conferenza Internazionale “Distrofia muscolare di Duchenne e Becker - Dal gene ai farmaci”, che si svolgerà all'Hotel Holiday Inn - Parco dei Medici di Roma, interverranno tra gli altri il Giulio Cossu del San Raffaele di Milano; Irene Bozzoni, dell'Università Sapienza di Roma; Lee Sweeney dell'University of Pennsylvania Medical Centre (USA); Steve Wilton, della Università di Western, Australia; Pier Lorenzo Puri, del Burnham Institute of La Jolla USA -Dulbecco Telethon Institute - EBRI Roma; Giles Champion, Direttore Clinico Prosensa Olanda; Alberto Malerba, SWAN Institute of Biomedical and Life Sciences School of Biological Sciences - University of London Gran Bretagna.

La distrofia Muscolare di Duchenne e Becker è malattia genetica degenerativa, la forma più grave tra le distrofie muscolari diffusa nei bambini perché si manifesta già intorno ai 2 - 3 anni di vita ed è dovuta all'assenza di una proteina detta Distrofina. La conseguenza clinica è una progressiva diminuzione della forza muscolare con conseguente perdita delle abilità motorie. Questa patologia rara colpisce con un rischio statistico del 50% e viene trasmessa da donne sane portatrici del gene affetto. Di tutti i casi il 30% non è ereditario ma dovuto ad una nuova mutazione. Attualmente, per questa patologia, non esiste una cura ma un trattamento da parte di una équipe multidisciplinare che permette di migliorare le condizioni generali e raddoppiare le aspettative di vita.

<http://www.disabili.com/home/ultimora/20426-a-roma-un-convegno-sulla-distrofia-muscolare-di-duchenne-e-becker>

Parent Project Onlus, attiva in Italia dal 1996, lavora per accelerare il raggiungimento di una terapia e insieme garantire e diffondere le migliori opportunità di trattamento necessarie a far crescere la qualità della vita a tutti coloro che sono interessati dalla grave malattia rara. Per sostenere le famiglie ha organizzato il Centro Ascolto Duchenne una rete di professionisti che dal 2002 seguono le oltre cinquecento famiglie iscritte all'associazione; il progetto diagnostico "Una diagnosi per tutti" che dal 2005 ha consentito a circa il 95% dei ragazzi dell'associazione di ricevere la diagnosi genetica; il Registro Pazienti DMD/DMB, il primo registro genetico italiano che dal 2009 consente agli esperti di studiare lo sviluppo epidemiologico della patologia e ai pazienti di accedere ai trial di sperimentazione. L'associazione è fondatrice della federazione internazionale UPPMD (United Parent Projects for Muscular Dystrophies), un'Organizzazione diffusa in tutto il mondo.

Per info:

<http://www.parentproject.org/>

[ufficiostampa@parentproject.org](mailto:ufficiostampa@parentproject.org)