



Sopra, il logo dell'associazione Duchenne Parent Project. Sotto, la struttura della molecola Ataluren, principio attivo del Translarna

IL **TRANSLARNA** DÀ BENEFICI SOLO SU UN CERTO TIPO DI DISTROFIA. MA È UN PRIMO PASSO IMPORTANTE

APPROVATO IN EUROPA IL PRIMO FARMACO CONTRO LA DUCHENNE

di **Giuliano Aluffi**

La distrofia muscolare di Duchenne non è più del tutto incurabile. L'agenzia europea del farmaco ha approvato il Translarna (principio attivo una molecola che è stata chiamata Ataluren) in grado di attenuare gli effetti del disturbo genetico che fa perdere la capacità di camminare già a 10 anni e comporta serie complicazioni polmonari e cardiache.

«I soggetti che hanno partecipato alla sperimentazione clinica del Translarna, effettuata attraverso il test del cammino per 6 minuti, hanno percorso in media 31,3 metri in più rispetto ai soggetti a cui era stato sommi-

nistrato un placebo» spiega Craig McDonald, docente di medicina fisica riabilitativa all'Università della California, che ha convalidato il test.

Il farmaco però dà benefici solo a un certo tipo di pazienti - bambini di più di cinque anni e ancora in grado di camminare - e per un particolare tipo di distrofia di Duchenne, che colpisce tra il 10 e il 15 per cento dei distrofici: quella derivata dalla cosiddetta «mutazione non senso». «È una mutazione che interrompe la produzione di proteine di distrofia completa, fondamentali per la stabilità strutturale dei muscoli scheletrici, respiratori e del cuore» spiega Stuart W. Peltz,

genetista e fondatore di Ptc Therapeutics, la società che ha sviluppato il farmaco. «Translarna inserisce nelle cellule un aminoacido che ripristina la capacità di produrre proteine funzionanti».

Per Parent Project Onlus, associazione delle famiglie di malati di distrofia di Duchenne e Becker, che dal 1996 promuove la ricerca scientifica sulle distrofie, si tratta comunque di un passo storico: «Stiamo finalmente assistendo a un cambiamento nello scenario della malattia» commenta Filippo Buccella, presidente dell'associazione. «E come comunità di pazienti siamo pronti a collaborare con Ptc negli stadi successivi della ricerca». ■

