



GENITORI CONTRO LA DISTROFIA MUSCOLARE DUCHENNE E BECKER - ONLUS

## COMUNICATO STAMPA

Fonte: TREAT-NMD

Traduzione italiana a cura di Francesca Bottello

### **Dal convegno di TREAT-NMD, EMEA e associazioni di pazienti sulle terapie con AON (OligoNucleotidi Antisenso) nella Distrofia muscolare di Duchenne (DMD) emerge chiara la volontà di un approccio collaborativo ai temi della medicina personalizzata**

Londra, 21 ottobre 2009 – Nelle scorse settimane, un gruppo di oltre 90 esperti nel campo della DMD – comprendente medici coinvolti nei trial clinici in corso, associazioni di pazienti e genitori e aziende farmaceutiche che stanno lavorando sulle terapie per la Duchenne – si è riunito per iniziativa del TREAT-NMD presso la sede londinese dell'EMEA (l'Agenzia Europea per i Medicinali) per avviare un dialogo sulle questioni inerenti alla regolamentazione delle terapie con AON per la DMD. Terapie che sono arrivate ad un livello di personalizzazione senza precedenti.

Hanno partecipato al workshop i rappresentanti dell'EMEA, inclusi i presidenti e i membri delle commissioni per i prodotti medicinali ad uso umano (CHMP), pediatrico (PDCO), per le terapie avanzate (CAT), per i Farmaci orfani (COMP), nonché membri dello Scientific Advice Working Party (SAWP) e membri di alto livello del segretariato EMEA, i rappresentanti del comitato permanente per i medici europei (CPME) come pure i rappresentanti di organizzazioni di pazienti riconosciute dall'EMEA come l'European Genetic Alliances' Network (EGAN) e l'International Alliance of Patients' Organizations (IAPO). I contributi delle associazioni di pazienti Duchenne e degli esperti provenienti da tutto il mondo hanno assicurato al workshop una rappresentanza completa, cui ha partecipato anche un rappresentante della americana Food and Drug Administration (FDA).

I recenti e promettenti risultati della sperimentazione preclinica e clinica sugli AON come terapia per i ragazzi affetti da DMD suggeriscono che questo nuovo approccio potrebbe offrire un'opzione terapeutica per la maggior parte delle persone colpite da questa patologia. Nel prossimo futuro inizieranno studi che, si spera, porteranno presto alla registrazione del primo farmaco, un oligonucleotide disegnato per l'exon skipping dell'esone 51 del gene della distrofina.

Oltre l'80% dei ragazzi Duchenne potrebbe beneficiare dall'approccio dell'exon skipping ma ogni singolo esone "bersaglio" richiede un AON unico e, poiché ogni singolo AON tratta solo un piccolo sottoinsieme della popolazione di pazienti, trattare tutte le differenti mutazioni che causano la DMD richiederà lo sviluppo di un gran numero di AON. Ci troviamo quindi di fronte ad un approccio terapeutico altamente personalizzato senza precedenti per una malattia genetica. La preoccupazione dei gruppi di "advocacy" e degli scienziati è che, se gli standard di regolamentazione ed il percorso per lo sviluppo necessario fino all'applicazione clinica dei farmaci dovessero essere quelli attualmente previsti per ogni singolo AON, la tempestività di questo approccio sarebbe compromessa.

L'incontro con l'EMEA mirava ad identificare un percorso che renda possibile uno sviluppo sicuro ma al tempo stesso rapido ed efficiente di queste molecole. Il notevole lavoro preparatorio che ha preceduto la riunione ha fatto sì che gli esperti di DMD ed i gruppi di "advocacy" si presentassero con un'unica voce alle autorità di regolamentazione, identificando chiaramente le questioni salienti sulle quali avviare una collaborazione con l'EMEA per guidare i futuri sviluppi. E' la seconda volta che il TREAT-NMD convoca un'ampia riunione strategica con le autorità di regolamentazione, e questo approccio è stato accolto come un'occasione unica per una discussione che porterà benefici ad entrambe le parti.

"La procedura usuale, per le aziende farmaceutiche, è di presentare una diversa domanda di autorizzazione per l'immissione in commercio di ogni singolo farmaco (o molecola) ma è chiaro come, per alcune di queste nuove terapie, sia invece necessaria una discussione molto più ampia per stabilire delle nuove strategie generali e per conoscere il punto di vista delle autorità di regolamentazione su composti molto simili fra loro come gli AON", ha dichiarato Francesco Muntoni, partner del TREAT-NMD e chair del convegno. "Siamo lieti che l'EMEA si sia resa disponibile al confronto con la comunità Duchenne e sono fiducioso che occupandoci di queste problematiche in modo aperto e costruttivo potremo contribuire a facilitare il percorso verso l'approvazione di tutte queste terapie, senza comprometterne la sicurezza o l'efficacia".

SEDE LEGALE:  
Via Santa Giusta, 50 Aranova (Rm)  
SEDE OPERATIVA:  
Via Aurelia, 1299 - 00166 Roma

tel. 06.66.18.28.11 - fax 06.66.18.84.28  
Centro Ascolto Duchenne 800 943 333  
partita iva 05 2 0 3 5 3 1 0 0 8  
www.parentproject.org



GENITORI CONTRO LA DISTROFIA MUSCOLARE DUCHENNE E BECKER - ONLUS

Alla riunione era presente anche Pat Furlong, Presidente fondatore e CEO di Parent Project Muscular Dystrophy, che ne ha sottolineato il valore di spartiacque. "E' stato un giorno importante e se devo essere sincera, quel giorno attraversare il Tamigi in traghetto per arrivare a Londra ha rappresentato un momento fortemente simbolico. Sono grata di aver potuto partecipare a questo storico incontro".

Anche gli esperti di regolamentazione hanno sottolineato il successo del workshop e la dottoressa Agnes Saint Raymond - Capo del settore per la consulenza scientifica, dei farmaci orfani e dei medicinali ad uso pediatrico presso l'EMA - ha aggiunto "l'EMA e le sue commissioni accolgono l'opportunità di proseguire il dialogo con Treat-NMD come parte del loro confronto con le organizzazioni di pazienti e con i professionisti della salute. Questo è un momento molto promettente per i bambini e gli adulti DMD e le Autorità di regolamentazione stanno incoraggiando fortemente la collaborazione per lo sviluppo dei farmaci in modo da massimizzare le possibilità di successo in fase di approvazione".

### **Conclusioni**

Durante il workshop, i rappresentanti dell'EMA hanno manifestato la propria disponibilità ad essere elastici, con l'ausilio degli strumenti e delle procedure già in atto, e di essere pronti ad impegnarsi in una discussione approfondita per quanto riguarda lo sviluppo di un percorso normativo per l'approvazione dei futuri farmaci AON.

Gli esperti di regolamentazione hanno sottolineato che sono disposti a discutere le possibili strade da percorrere quando si lavora con gruppi molto piccoli di pazienti. Inoltre è stato osservato che, anche se ogni AON deve essere approvato singolarmente, potrebbe non essere necessario fare studi separati per ciascuno di essi, poiché molti dati possono essere condivisi e/o estrapolati. Tuttavia è stato osservato che i regolatori avranno sempre bisogno di dati sufficienti per valutare la molecola e calcolare il rapporto rischi / benefici. Gli esperti di regolamentazione, al fine di accertarsi di poter disporre di dati sufficienti per l'approvazione dei medicinali, raccomandano vivamente che i promotori discutano e si accordino con SAWP e PDCO prima che i trial siano condotti. Inoltre si è convenuto come esistano delle procedure velocizzate per l'approvazione di farmaci, ad esempio nel caso di salvavita per i quali vi è una domanda insoddisfatta. L'EMA ha dunque invitato la comunità Duchenne a confrontarsi presto con loro sullo sviluppo dei farmaci e ha sottolineato che la collaborazione della comunità è fondamentale.

Il TREAT-NMD produrrà e pubblicherà una relazione sul workshop, e manterrà aperto il dialogo con l'EMA per contribuire a rispondere ai bisogni della comunità. Ulteriori informazioni sono disponibili mettendosi in contatto con l'ufficio di coordinamento TREAT-NMD.

### **Sul TREAT-NMD**

Il TREAT-NMD è una rete di eccellenza, coordinata dall'Università di Newcastle (Gran Bretagna), nata per favorire la collaborazione nella ricerca per le malattie neuromuscolari con l'obiettivo di creare le basi affinché le terapie più promettenti siano disponibili il più rapidamente possibile. La rete riunisce i principali attori nel campo delle malattie neuromuscolari ed è un partner per le aziende farmaceutiche e biotecnologiche che lavorano allo sviluppo di nuove terapie per le patologie neuromuscolari. I suoi strumenti e servizi, nonché la possibilità di accedere ad una varietà di competenze senza precedenti, rendono il TREATNMD un network in grado di sostenere la ricerca, semplificare e accelerare le sperimentazioni ed il successivo processo di approvazione per il mercato farmaceutico. La sua gamma di servizi comprende un registro per l'identificazione di pazienti arruolabili per i trial clinici (Registro Globale Pazienti), un registro per l'identificazione dei centri di eccellenza per le sperimentazioni, l'identificazione e la standardizzazione della valutazione dell'efficacia per le malattie neuromuscolari, la creazione di diversi corsi per gli aspetti clinici delle patologie, la stesura di Linee Guida e la creazione di comitati di consulenza e di supervisione scientifica.

Per ulteriori informazioni: [www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)

### **Sulle organizzazioni dei pazienti coinvolte nell'incontro**

United Parent Projects Muscular Dystrophy (UPPMD) è una federazione internazionale formata da organizzazioni di genitori di bambini affetti da Distrofia Muscolare di Duchenne provenienti da diversi paesi del mondo. Si tratta di progetti nazionali portati avanti dai genitori per i genitori. UPPMD è gestito dai genitori che guidano le associazioni nazionali. L'organizzazione è nata dopo esserci resi conto che lavorare isolati gli uni dagli altri non aveva alcun senso.

SEDE LEGALE:	tel. 06.66.18.28.11 - fax 06.66.18.84.28
Via Santa Giusta, 50 Aranova (Rm)	Centro Ascolto Duchenne 800 943 333
SEDE OPERATIVA:	partita iva 05203531008
Via Aurelia, 1299 - 00166 Roma	<a href="http://www.parentproject.org">www.parentproject.org</a>



GENITORI CONTRO LA DISTROFIA MUSCOLARE DUCHENNE E BECKER - ONLUS

Noi tutti condividiamo gli stessi obiettivi e le stesse speranze, obiettivi che possono essere realizzati più velocemente se condividiamo esperienze e risorse.

Le associazioni di pazienti UPPMD che hanno partecipato alla riunione sono:

Action Duchenne (GB), Parent Project Muscular Dystrophy (USA), Dutch Duchenne Parent Project (Olanda), Parent Project Onlus (Italia), Duchenne Ireland (Irlanda) e Parent Project Australia.

In aggiunta a UPPMD, hanno partecipato e contribuito al workshop altre organizzazioni di pazienti: Muscular Dystrophy Campaign (GB), Charley's Fund (USA), Cure Duchenne (USA), Muscular Dystrophy Association (USA).

Per ulteriori informazioni: [www.uppmd.org](http://www.uppmd.org)

**Contatti:**

Elizabeth Vroom

United Parent Project Muscular Dystrophy (UPPMD)

Tel: +31 20 6275062 email: [dpp@euronet.nl](mailto:dpp@euronet.nl)

Emma Heslop

TREAT - NMD Assistant Project Manager

Tel: +44 (0) 191 241 8621

email: [Emma.Heslop@ncl.ac.uk](mailto:Emma.Heslop@ncl.ac.uk)

Andreina West

PR Officer Action Duchenne

Tel: 01491 639500

Email: [Andreina@pra-ltd.co.uk](mailto:Andreina@pra-ltd.co.uk)

SEDE LEGALE:  
Via Santa Giusta, 50 Aranova (Rm)  
SEDE OPERATIVA:  
Via Aurelia, 1299 - 00166 Roma

tel. 06.66.18.28.11 - fax 06.66.18.84.28  
Centro Ascolto Duchenne 800 943 333  
partita iva 05203531008  
[www.parentproject.org](http://www.parentproject.org)