



PTC Therapeutics annuncia una nuova analisi in *real-world* che dimostra che ataluren rallenta la progressione della malattia in pazienti con distrofia muscolare di Duchenne

4 ottobre 2019

- I dati sulla funzionalità polmonare del Registro STRIDE mostrano una tendenza a un declino ritardato della funzionalità polmonare rispetto a quelli del CINRG Duchenne Natural History Study1 -

SOUTH PLAINFIELD, New Jersey, 4 ottobre 2019 /PRNewswire/ -- PTC Therapeutics, Inc. (NASDAQ: PTCT) ha annunciato oggi che i dati dello STRIDE,* il primo registro internazionale dei pazienti con distrofia muscolare di Duchenne causata da una mutazione nonsense trattati con ataluren, dimostrano che preserva la funzionalità polmonare nei bambini e negli adolescenti rispetto a una coorte abbinata di pazienti in uno studio di storia naturale a lungo termine.¹ La *real-world* analisi è stata presentata in occasione del 24° Congresso Annuale Internazionale della World Muscle Society.

"Per quanto riguarda deambulazione, funzionalità fisica e funzionalità polmonare, i dati dello STRIDE dimostrano che nei pazienti trattati con ataluren la funzionalità è conservata per alcuni anni in più rispetto ai pazienti che ricevono la terapia standard," ha affermato il Dott. Stuart Peltz, CEO di PTC Therapeutics. "Questi sono risultati di *real-world* che forniscono ai clinici e alle autorità regolatorie il quadro effettivo della risposta dei pazienti al trattamento."

I ricercatori hanno valutato la FVC, un tradizionale parametro di misura della funzionalità polmonare nei pazienti con Duchenne correlata alla progressione della malattia e alla mortalità.² I dati dello STRIDE hanno mostrato che, dopo un'esposizione totale media di 633 giorni, il 32,1% dei pazienti in terapia standard della coorte di storia naturale presentava una FVC <50%, rispetto ad appena il 2,2% dei pazienti trattati con ataluren.¹ I dati indicano anche che ataluren ha preservato significativamente la capacità dei pazienti di alzarsi in piedi partendo da posizione supina e di salire le scale rispetto a quelli dello studio di storia naturale.³

Dopo la perdita della capacità di deambulare e di usare le braccia, i muscoli respiratori dei pazienti con Duchenne iniziano a deteriorarsi progressivamente, con il conseguente rischio di complicazioni respiratorie potenzialmente fatali e la necessità di ricorrere alla ventilazione assistita. Si considera che i pazienti con un valore FVC misurato come percentuale del predetto <50% siano allo stadio tardivo di non-deambulazione della Duchenne.⁴ Per condurre l'analisi, i pazienti del Registro STRIDE sono stati messi a confronto con una coorte comparabile di pazienti del Cooperative International Neuromuscular Research Group Natural History Study, in base alla storia naturale.¹

Questi ultimi dati si basano su un'analisi *time-to-event* del Registro STRIDE, che ha dimostrato che l'età mediana alla quale i pazienti trattati con ataluren perdevano la capacità di alzarsi in piedi partendo da supini in meno di 5 secondi (prima tappa fondamentale clinicamente significativa nella Duchenne) era di 12 anni – 3 anni più tardi rispetto a quanto osservato con la progressione naturale della malattia nei bambini non trattati [9,1 anni].³

"Osservare risultati positivi per quanto riguarda la funzionalità polmonare in un contesto di *real-world evidence* è molto incoraggiante e dimostra che ataluren rallenta la progressione della malattia," ha affermato il Dott. Eugenio Mercuri, Professore di Neurologia Pediatrica presso l'Università Cattolica e autore dello studio. "L'insufficienza respiratoria è la prima causa di disabilità e morte nei pazienti con la Duchenne, perciò monitorare e conservare la funzionalità polmonare è una priorità clinica chiave. Con il progressivo indebolimento dei muscoli, respirare e tossire diventa sempre più difficile e i pazienti finiscono per diventare dipendenti dalla respirazione assistita, con grande sofferenza per le loro famiglie."

Le caratteristiche demografiche della popolazione in studio del Registro STRIDE sono state pubblicate nell'agosto di quest'anno sul *Journal for Comparative Effectiveness Research*.⁵

Il Registro STRIDE

Il Registro STRIDE (Strategic Targeting of Registries and International Database of Excellence) è uno studio osservazionale, multicentrico, attualmente in corso, per valutare la sicurezza e l'efficacia di Translarna nella pratica clinica di routine. È la prima raccolta di dati sui pazienti a fornire un'esperienza nel mondo reale per quanto riguarda l'impiego a lungo termine di Translarna nella pratica clinica di routine. I pazienti arruolati saranno seguiti per almeno 5 anni a partire dalla data dell'arruolamento o fino al ritiro dallo studio.

Le informazioni riguardanti l'efficacia possono includere la funzione neuromuscolare (misurata mediante test delle funzioni a tempo, North Star Ambulatory Assessment, e Performance of the Upper Limb (PUL)), funzione cardiaca (incluso un ecocardiogramma laddove disponibile), funzione polmonare (che include la spirometria), e misurazioni della qualità della vita. Occorre raccogliere valutazioni dello stato muscoloscheletrico, della riabilitazione, della gestione ortopedica e gastrointestinale, nonché altre misurazioni della gestione psicosociale, per permettere il confronto delle attività di gestione della salute del paziente nella pratica clinica di routine con quelle delle linee guida per il trattamento pubblicate.

Il Registro STRIDE nasce dalla collaborazione tra TREAT-NMD e PTC Therapeutics ed è presieduto da un Comitato Direttivo che comprende i maggiori esperti della distrofia muscolare di Duchenne, rappresentanti dei pazienti da tutto il mondo e rappresentanti di PTC.

TREAT-NMD

TREAT-NMD è un network attivo nel campo della medicina neuromuscolare che offre un'infrastruttura allo scopo di far sì che le più promettenti nuove terapie siano accessibili il prima possibile ai pazienti. Fin dal suo lancio nel gennaio 2007, l'attività del network si è concentrata sullo sviluppo

degli strumenti di cui l'industria, i clinici e gli scienziati necessitano per poter offrire approcci terapeutici innovativi attraverso lo sviluppo preclinico e nella pratica clinica, e sull'istituzione di buone pratiche di assistenza per i pazienti affetti da patologie neuromuscolari in tutto il mondo. Il network si è sviluppato a partire dalle sue radici europee fino a diventare un'organizzazione globale che riunisce i maggiori specialisti, gruppi di pazienti e rappresentanti dell'industria per assicurare la preparazione necessaria per gli studi e le terapie del futuro promuovendo insieme le migliori pratiche oggi. Per ulteriori informazioni su TREAT-NMD, consultare: <http://www.treat-nmd.eu/>

Distrofia muscolare di Duchenne

La distrofia muscolare di Duchenne è una patologia genetica rara e fatale che colpisce principalmente i maschi e che, a partire dalla prima infanzia, determina il progressivo indebolimento dei muscoli per poi condurre, intorno ai venticinque anni d'età, alla morte prematura dovuta a insufficienza cardiaca e respiratoria. Si tratta di una malattia muscolare progressiva causata dall'assenza della proteina distrofina funzionale. La distrofina è essenziale per la stabilità strutturale di tutti i muscoli, inclusi i muscoli scheletrici, il diaframma e il muscolo cardiaco. Già intorno ai dieci anni di età, i pazienti affetti da Duchenne possono perdere la capacità di camminare, seguita dalla perdita dell'uso delle braccia. Successivamente, i pazienti sviluppano complicazioni polmonari potenzialmente fatali, con la necessità di ricorrere alla respirazione assistita, e complicazioni cardiache verso la fine dell'adolescenza e nei primi vent'anni. Per ulteriori informazioni sui segni e i sintomi della distrofia muscolare di Duchenne consultare: www.duchenneandyou.com

PTC Therapeutics, Inc.

PTC Therapeutics è una società biofarmaceutica globale focalizzata sulla scoperta, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci diversi a beneficio dei pazienti affetti da patologie rare. La capacità di PTC di commercializzare i suoi prodotti su scala globale ha permesso di attirare investimenti destinati a una robusta pipeline di farmaci trasformativi e di perseguire la nostra missione di fornire l'accesso ai migliori trattamenti ai pazienti che presentano esigenze mediche insoddisfatte. Per maggiori informazioni su PTC, visitate il nostro sito www.ptcbio.com e seguiteci su [Facebook](#), su [Twitter at @PTCBio](#), e [LinkedIn](#).

Per ulteriori informazioni:

Investitori:

Emily Hill
+ 1 (908) 912-9327
ehill@ptcbio.com

Media:

Jane Baj
+1 (908) 912-9167
jbaj@ptcbio.com

*** Strategic Targeting of Registries and International Database of Excellent (STRIDE)**

Bibliografia:

1. Tulinius M *et al.* Pulmonary function in patients with Duchenne muscular dystrophy from the STRIDE Registry and the CINRG Natural History Study: A matched cohort analysis. Abstract presentato presso la World Muscle Society 2019, 1-5 ottobre, Copenhagen, Danimarca.
2. Mayer OH *et al.* - Characterization of Pulmonary Function in Duchenne Muscular Dystrophy *Pulmonol.* 2015;50:487-494. And Philips, M *et al.* - Changes in Spirometry Over Time as a Prognostic Marker in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy *Am J Respir Crit Care Med* Vol 164. pp 2191-2194, 2001
3. Mercuri, E., Buccella, F. *et al.* Timed function test data in patients with Duchenne muscular dystrophy from the STRIDE Registry and the CINRG Duchenne Natural History Study: a matched cohort analysis. Poster 11-38. Presentato al EPNS 2019 (16-21 settembre, Atene, Grecia).
4. Birnkrant DJ *et al.* Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol* 2018;17:347-61.
5. Muntoni, F., Desguerre, I. *et al.* Ataluren use in patients with nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy: patient demographics and characteristics from the STRIDE Registry. *J Comp Eff Res.* 2019 Aug 15. doi: 10.2217/ceer-2019-0086.

C Per il contenuto originale, visitare: <http://www.prnswire.com/news-releases/ptc-therapeutics-announces-new-real-world-analysis-demonstrating-translamin-ataluren-slows-disease-progression-in-patients-with-duchenne-muscular-dystrophy-300931088.html>

FONTE PTC Therapeutics, Inc.