

# Atrofia muscolare spinale: la terapia genica sarà rimborsabile



**I**l 10 marzo del 2021 l'AIFA ha approvato la rimborsabilità a totale carico del SSN della terapia genica per la SMA1 con onasemnogene abeparvovec-xioi, farmaco che agisce sostituendo la funzione del gene SMN1 mancante o non funzionante con una nuova copia funzionante di gene SMN umano. La SMA è una patologia neuromuscolare rara ed ereditaria, che interessa 1 bambino su 610mila (in Toscana su 20.000 neonati sottoposti a screening neonatale il dato rilevato è di circa 1 su 4.000 nati). È l'assenza del prodotto del gene SMN1 che innesca il danno dei motoneuroni, alla base della progressiva perdita delle funzioni motorie nel bambino. Nella SMA tipo 1 i segni clinici compaiono nei primi 6 mesi di vita e i piccoli che ne sono affetti vanno incontro a difficoltà motorie, di deglutizione e di respirazione con disabilità molto gravi e, senza una terapia specifica e precoce, a morte prima dei 2 anni di vita. La terapia genica, grazie ad un adenovirus assolutamente



**Giovanni Corsello**  
Ordinario di Pediatria  
Università Palermo

innocuo, veicola all'interno dell'organismo il gene della proteina SMN1, che arriva al Dna e vi inserisce la copia corretta del gene SMN1 "difettoso" o mancante. In questo modo l'organismo riesce e sintetizzare la proteina SMN. Poiché nella SMA il danno ai motoneuroni è progressivo e irreversibile, l'efficacia della terapia genica è tanto maggiore quanto più rapidamente si interviene. In questo senso, l'inserimento della SMA nella nuova lista da predisporre per le malattie genetiche rare da includere nello screening neonatale esteso è un fattore decisivo in vista della diagnosi preclinica e della terapia precoce.

La norma approvata dall'AIFA riguarda in atto i pazienti con diagnosi certa e peso sino a 13,5 kg. Il farmaco, frutto della ricerca e della interazione virtuosa realizzatasi tra mondo scientifico e industria, sarà usato per trattare bambini SMA con meno di due anni di età. Verrà somministrato con una dose singola per infusione venosa. Per i bambini SMA di peso compreso tra 13,5 e 21 Kg è in corso una sperimentazione clinica che prevede in atto la somministrazione gratuita del farmaco da parte dell'azienda produttrice per motivi di ricerca.

È pertanto superato il programma di accesso che in Italia è stato sin qui regolato dalla legge n. 648/96. La terapia genica, già approvata nel 2019 dalla FDA e nel 2020 dall'EMA, potrà a questo punto entrare in vigore in Italia già dal mese di aprile 2021, con grandi ricadute sul piano clinico e sulle prospettive di vita e di salute dei bambini affetti e delle loro famiglie. La terapia genica per questa malattia genetica neuromuscolare che provoca una perdita rapida e irreversibile di motoneuroni, garantisce infatti un importante e duraturo beneficio clinico per i pazienti in termini di miglioramento delle funzioni motorie e muscolari, comprese quelle coinvolte nelle attività respiratorie e nella deglutizione. Diventa possibile in questo modo cambiare la storia naturale dei bambini affetti da una malattia che oggi è considerata la prima causa di morte per malattia genetica in età pediatrica. ■

## Una rivoluzione in grado di cambiare il decorso della malattia

Con queste parole Famiglie SMA, l'associazione che rappresenta le persone con SMA e le loro famiglie, accoglie la notizia dell'approvazione da parte dell'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) della prima terapia genica per l'atrofia muscolare spinale. La terapia genica è stata approvata a maggio 2019 negli Stati Uniti dalla Food and Drug Administration (FDA) e un anno dopo dall'Agenzia europea per i medicinali (EMA). L'Italia è stata la prima in Europa ad accedere ai trial internazionali nel 2018 e ha arruolato il numero maggiore di piccoli pazienti, ma fino ad oggi il nostro Paese prevedeva – da novembre scorso – un accesso anticipato alla terapia unicamente per i bambini con SMA di tipo 1 fino ai 6 mesi. "Aver avuto l'autorizzazione al farmaco fino a 13,5 kg, quindi per bambini che hanno mediamente intorno ai tre anni, è per noi oggi un grandissimo risultato" dice la Presidente di Famiglie SMA Anita Pallara. "Significa aumentare in modo significativo la platea dei piccoli pazienti che potranno accedervi". Come per altre terapie per la SMA, quella appena approvata aumenta la sua efficacia quanto prima viene somministrata. Se assunta quando i sintomi non si sono ancora manifestati, o si sono manifestati in forma lieve, la risposta del paziente è migliore. Per questo l'associazione ribadisce l'importanza dello screening neonatale a livello nazionale: un test genetico gratuito – al momento presente nel Lazio e in Toscana e presto disponibile anche in Liguria e Piemonte – che possa identificare la malattia fin dalla nascita e intervenire prima che compaiano sintomi gravi e irreversibili.