

# Carta Carburante *Cartissima Q8*



**Utifar e Q8 hanno messo a punto  
una convenzione che concede agli iscritti  
con partita IVA una nuova opportunità  
per gestire le spese di carburante:  
la Carta Carburante **CartissimaQ8****

- Addebito diretto in banca
- Sconto: €/litro 0.015 (IVA inclusa) sul prezzo alla pompa
- Spese amministrative annuali di soli 24 €
- Eliminazione scheda carburanti

**Offerta riservata ai soci Utifar  
Tutte le informazioni sul sito  
[www.utifar.it](http://www.utifar.it) - sezione SERVIZI**

**UTIFAR**

# SVOLTA STORICA NELLA LOTTA ALLA SMA



**A**lessandro le gambe non le ha mai mosse. Da quando è nato: un anno e mezzo fa. Oggi i suoi piccoli movimenti sono oscillazioni di speranza tra il baratro in cui cade il genitore di un piccolo affetto da SMA1 e il silenzio del sistema sanitario, paralizzato da una patologia finora considerata incurabile e mortale. Matteo invece ha due anni, e prima, oltre le emozioni tradotte dalla mimica facciale, c'era solo il peso della forza di gravità a schiacciare i sogni di un futuro diverso. Oggi dopo la quinta infusione del farmaco salvavita può utilizzare il tablet senza ausili elastici e la sua mamma può tenerlo in braccio senza il sostegno del busto ortopedico. Sono tante e diverse in Italia le storie dei piccoli pazienti affetti da atrofia muscolare spinale – patologia genetica degenerativa conosciuta anche con l'acronimo SMA – che testimoniano la svolta storica arrivata nel nostro Paese con l'introduzione della terapia Nusinersen, primo e attualmente unico trattamento al mondo appositamente studiato. Una vera e propria iniezione di fiducia per le famiglie, che ha regalato la parola “vita” ai bambini che soffrono questa malattia, caratterizzata dalla perdita dei motoneuroni del midollo spinale e del tronco encefalico, comportando debolezza e atrofia muscolare severa e progressiva. La SMA colpisce dunque i muscoli volontari usati per attività quotidiane quali andare carponi, camminare, controllare il collo e la testa, deglutire. Dopo l'approvazione in tempi record (soltanto 64 giorni) da parte dell'Aifa, dall'1 dicembre 2017 il farmaco salvavita è ufficialmente somministrato in un numero sempre più crescente di centri specializzati nella penisola. La mappa aggiornata è consultabile sul sito di Famiglie Sma, l'Associazione di genitori che è stata grande protagonista nel percorso di sperimentazione della terapia. Nata nel 2001 e oggi presieduta da Daniela Lauro, la Onlus è infatti in prima linea nella lotta contro la patologia, al punto da essere importante riferimento per medici e ricercatori scientifici, e per tutte le famiglie di bambini e adulti con SMA.

A CURA DELL'UFFICIO STAMPA  
DI FAMIGLIE SMA

### L'IMPEGNO DI FAMIGLIE SMA

È proprio Famiglie Sma a formare e informare sulle modalità di accesso al farmaco e a impegnarsi, attraverso numerose attività di solidarietà, nella raccolta dei fondi necessari per realizzare almeno un centro specializzato per ogni singola regione dove distribuire in sicurezza. La somministrazione della molecola avviene infatti tramite puntura spinale e prevede il ricovero in day hospital di almeno 24 ore, con cinque iniezioni nei primi sei mesi.

«Per la prima volta nella storia dell'atrofia muscolare spinale è possibile migliorare il quadro clinico delle persone affette – sottolinea la presidente Lauro – Non è ancora una cura, ma è un trattamento che aiuterà a gestire le difficoltà della patologia. È quindi la prima breccia nell'inesorabile, perché nonostante la SMA sia una malattia rara, questa è una battaglia di tutto il Paese contro la rassegnazione al destino. È un messaggio che apre una riflessione sul-

le patologie genetiche rare e sui percorsi innovativi di guarigione che coinvolgono centinaia di famiglie». La terapia nusinersen è stata autorizzata senza restrizioni per tutte le forme di SMA, ma è opportuno sottolineare che l'accesso al farmaco è subordinato alla valutazione del proprio medico curante e all'effettiva possibilità di poter tollerare un'iniezione lombare. Il farmaco salvavita, chiamato Spinraza, è stato distribuito gratuitamente attraverso l'Extended Access Program come terapia compassionevole, a piccoli pazienti affetti da SMA1, la forma più grave della malattia e fino ad oggi tra le principali cause genetiche di mortalità infantile. «I centri clinici dove i bambini hanno ricevuto il trattamento sono i centri NeMO di Milano e Roma, NeMO Sud di Messina, l'ospedale Gaslini di Genova e il Bambino Gesù di Roma – spiega la presidente – i bambini curati hanno ottenuto risultati davvero incoraggianti, mostrando tangibili segni di miglioramento sotto il profilo motorio. Spinraza riesce a compensare la necessità di una ventilazione permanente e a prevenire la morte nei bambini. È necessario intervenire precocemente – continua – nella fascia 0-6 mesi la malattia viene infatti inibita, i piccoli hanno una ripresa della vocalizzazione e deglutizione, e conservano la forza muscolare. Cosa impensabile fino a qualche mese fa».

## LA SPERIMENTAZIONE DELLA TERAPIA NUSINERSEN

Nusinersen è un oligonucleotide antisense (ASO) studiato per trattare la SMA causata da mutazioni o delezioni del gene SMN1 situato sul cromosoma 5q, che comporta deficit della proteina SMN. Il farmaco altera lo splicing del pre-mRNA della SMN2 al fine di aumentare la produzione della proteina SMN di lunghezza completa. Gli ASO sono corte stringhe sintetiche di nucleotidi studiate per legarsi selettivamente all'RNA target e regolare l'espressione del gene. Grazie a questa tecnologia, nusinersen ha la possibilità di aumentare la quan-

tità della proteina SMN di lunghezza completa nei soggetti affetti da SMA. Le società Biogen e Ionis Pharmaceuticals hanno condotto un programma di sviluppo clinico innovativo che ha portato alla prima somministrazione di nusinersen sull'uomo nel 2011 e alla sua prima approvazione regolatoria nel corso di 5 anni.

Nusinersen è stato studiato in pazienti affetti da SMA, sia in fase pre-sintomatica che sintomatica, inclusi quelli a esordio infantile e tardivo. Il programma di Fase 3 comprende due studi registrativi con controllo con procedura simulata, ENDEAR e CHERISH.

ENDEAR era uno studio in doppio cieco controllato verso placebo con procedura simulata, della durata di 13 mesi, che ha studiato l'uso di nusinersen su 121 pazienti pediatrici con SMA a esordio infantile (con probabilità di sviluppare il Tipo 1), venivano inclusi pazienti pediatrici con esordio di segni e sintomi di SMA entro i sei mesi di età. Al termine dello studio il 51% dei pazienti nel gruppo trattato con nusinersen ha raggiunto un'importante risposta motoria rispetto al gruppo di controllo con procedura simulata (0%) ( $p < 0,0001$ ).

È stata riscontrata la sopravvivenza di una maggiore percentuale di individui trattati con nusinersen rispetto ai pazienti pediatrici non trattati. Le reazioni avverse più comuni segnalate per nusinersen al termine dello studio sono state infezioni alle vie respiratorie superiori e inferiori, e costipazione. Reazioni avverse gravi di atelettasia sono state riscontrate con maggiore frequenza nei pazienti trattati. CHERISH era uno studio in doppio cieco randomizzato controllato con procedura simulata, della durata di 15 mesi, sull'uso di nusinersen in 126 pazienti pediatrici con SMA a insorgenza infantile tardiva (con probabilità di sviluppare il Tipo 2 o 3), venivano inclusi pazienti pediatrici con esordio di segni e sintomi di SMA oltre i 6 mesi di età e tra i 2 e i 12 anni di età allo screening.

Nell'analisi conclusiva, i bambini trattati con nusinersen hanno dimostrato un miglioramento statisticamente e clinicamente significativo della funzione motoria. I risultati hanno confermato i dati emersi dall'analisi ad interim. Alcuni bambini trattati con nusinersen hanno dimostrato miglioramenti della funzione motoria fino ad arrivare a gattonare o a mantenersi in posizione eretta senza supporto. Alcuni bambini trattati con nusinersen hanno dimostrato una stabilizzazione della funzione motoria. Nusinersen ha consentito di guadagnare nuove abilità motorie che non potevano essere raggiunte secondo il normale decorso della SMA a esordio tardivo, che con il passare del tempo, comporta un naturale declino della funzione motoria. Inoltre ha dimostrato un profilo beneficio-rischio favorevole. La maggior parte degli eventi avversi sono stati considerati coerenti con quelli attesi nella popolazione SMA, eventi comuni nella popolazione generale, nonché come eventi correlati alla procedura della puntura lombare. Nessun bambino ha dovuto sospendere la terapia a causa dell'insorgenza di eventi avversi. In seguito ai dati positivi emersi dalle analisi ad interim di ENDEAR e CHERISH, gli studi sono stati interrotti e i partecipanti sono passati allo studio in estensione in aperto SHINE per ricevere nusinersen.



# COLORVIT

È un integratore alimentare di **vitamine** e **minerali** utile per apportare una **quota integrativa** di tali nutrienti all'alimentazione quotidiana. Tutti noi abbiamo la necessità di questi micronutrienti nelle giuste proporzioni per il **buon funzionamento dell'organismo**.

**integra  
vitamine  
e minerali**

**mantiene un buon  
funzionamento  
dell'organismo**

**studio3farma** 