



GSK, Fondazione Telethon e IRCCS Ospedale San Raffaele hanno ottenuto l'approvazione per rendere disponibile a tutti i pazienti una terapia genica salvavita



Milano, 30 maggio 2016 –

GlaxoSmithKline (GSK), Fondazione Telethon (Telethon), l'IRCCS Ospedale San Raffaele (OSR) confermano l'autorizzazione da parte della Commissione Europea alla commercializzazione di Strimvelis, la prima terapia genica ex vivo con cellule staminali per trattare i pazienti affetti da una rarissima malattia chiamata ADA-SCID (immunodeficienza severa combinata da deficit di adenosina-deaminasi).

I bambini nati con l'ADA-SCID hanno un sistema immunitario fortemente compromesso che non è in grado di combattere le infezioni più comuni. Strimvelis è la prima terapia genica curativa per i bambini a ricevere l'approvazione regolatoria nel mondo ed è indicata per il trattamento di pazienti con ADA-SCID per i quali non è disponibile un donatore compatibile in base al sistema HLA (human leukocyte antigen) per il trapianto di cellule staminali. In Europa si stima che l'ADA-SCID colpisca ogni anno 15 bambini e, grazie all'approvazione ottenuta, tutti i malati per i quali è indicato il trattamento potranno ricevere la terapia genica presso l'IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano.

Martin Andrews, direttore dell'Unità per le malattie rare di GSK ha dichiarato: "L'approvazione è il risultato di molti anni di lavoro con i nostri partner a Milano ed è il prossimo passo per offrire un trattamento in grado di cambiare l'esistenza dei pazienti affetti da ADA-SCID e delle loro famiglie. È l'inizio di un nuovo capitolo nel trattamento delle malattie genetiche rare e speriamo che questo approccio terapeutico possa essere usato domani per aiutare pazienti con altre patologie rare".

L'autorizzazione all'immissione in commercio si basa sui dati relativi a 18 bambini trattati con Strimvelis. A tre anni dal trattamento è stato registrato un tasso di sopravvivenza pari al 100% per tutti i 12 bambini arruolati nello studio clinico. Inoltre, lo stesso tasso di sopravvivenza del 100% è stato riscontrato in tutti i 18 bambini trattati e referenziati nella domanda di registrazione, la cui salute è stata monitorata per una durata di circa 7 anni. I risultati completi dell'analisi sono stati recentemente pubblicati sulla rivista scientifica BLOOD1 e sono riportati nella seguente scheda di approfondimento: [SICUREZZA ED EFFICACIA DELLA TERAPIA GENICA PER I BAMBINI CON ADA-SCID](#)

Il prof. Alessandro Aiuti, coordinatore dell'area clinica dell'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica (SR-Tiget), ha dichiarato: "Siamo felicissimi di questa notizia, risultato di oltre 20 anni di ricerca e sviluppo al SR-Tiget. Questo approccio terapeutico innovativo e personalizzato impiega le stesse cellule staminali del paziente con il gene modificato per correggere la malattia alla radice. È stato gratificante per tutti noi vedere i pazienti colpiti da questa grave immunodeficienza crescere negli anni, poter giocare con gli altri bambini e andare a scuola. Lavorando fianco a fianco con GSK possiamo ora mettere a disposizione Strimvelis per tutti i pazienti con ADA-SCID e trasformare le esistenze dei bambini che hanno un disperato bisogno di questa terapia".

Nicola Bedin, amministratore delegato dell'IRCCS Ospedale San Raffaele, ha commentato: "Questo importante risultato è stato possibile grazie all'efficace collaborazione tra IRCCS Ospedale San Raffaele, Fondazione Telethon e GSK, collaborazione che ha consentito di coniugare anni di ricerca scientifica, pratica clinica di altissimo livello e competenza nello sviluppo della terapia. Continueremo a lavorare perché questa alleanza porti a sviluppare e rendere disponibili nuove cure a beneficio dei pazienti con malattie rare".

Francesca Pasinelli, direttore generale della Fondazione Telethon, ha concluso: "Questo è un giorno memorabile, non solo per noi ma per tutte le persone che collaborano con noi: con Strimvelis possiamo mantenere la promessa fatta ai pazienti. Possiamo dire di essere stati pionieri nella realizzazione di un modello in cui l'organizzazione non-profit opera non solo come struttura di raccolta fondi, ma gioca un ruolo primario nella gestione dello sviluppo della ricerca. L'obiettivo è assicurare che ogni passo del processo permetta di realizzare la nostra visione: mettere a disposizione una terapia per i pazienti".

Cos'è l'ADA-SCID

L'ADA-SCID è una malattia rarissima causata dalla presenza di un gene alterato ereditato da entrambi i genitori. Questo gene difettoso blocca la produzione di una proteina essenziale chiamata adenosina-deaminasi (ADA), necessaria per la produzione dei linfociti (un particolare tipo di globuli bianchi). I bambini nati con ADA-SCID non sviluppano un sistema immunitario sano, per cui non possono combattere le infezioni più comuni. Il risultato è una malattia grave e potenzialmente mortale. In assenza di un trattamento rapido, la patologia spesso risulta fatale entro il primo anno di vita del bambino. Si stima che ogni anno in Europa siano circa 15 i bambini che nascono con l'ADASCID.

Cos'è Strimvelis

Strimvelis viene somministrato una sola volta e non richiede la disponibilità di un donatore, per cui non c'è il rischio di incompatibilità immunologica che provoca la reazione del trapianto contro l'ospite (Graft Versus Host Disease), comune effetto collaterale del trapianto di midollo osseo. Con Strimvelis, le cellule vengono prelevate dal midollo osseo del paziente e viene impiegato un vettore per inserire una copia normale del gene di ADA all'interno delle cellule stesse. Questo passaggio è chiamato trasduzione. Le

cellule con il gene corretto vengono poi reintrodotte nel paziente attraverso un'infusione endovenosa, dopo la quale alcune di queste stesse cellule ritornano nel midollo osseo. Per migliorare l'attecchimento delle cellule con il gene modificato nel midollo osseo dei pazienti, questi vengono sottoposti a un pretrattamento a base di chemioterapia a basse dosi.

I dati che costituiscono la base dell'autorizzazione alla commercializzazione dimostrano un tasso di sopravvivenza (endpoint primario) del 100% dopo tre anni dal trattamento con Strimvelis, osservato in tutti i 12 pazienti dello studio. Nel 92% dei casi inoltre la sopravvivenza è risultata libera da ulteriori interventi terapeutici (ad esempio non è stata necessaria una terapia di sostituzione enzimatica per un periodo di >3 mesi dopo il trattamento o trapianto di cellule staminali emopoietiche. Tutti i 18 bambini trattati con Strimvelis (i cui dati sono stati inseriti nella domanda di immissione sul mercato) oggi sono vivi con un follow-up medio di circa 7 anni. Il primo è stato trattato oltre 13 anni fa. La sopravvivenza senza il bisogno di ricorrere a ulteriori terapie all'interno della popolazione valutabile (17) è stata dell'82%. Globalmente le informazioni relative alla sicurezza sono in linea con quanto atteso nei bambini con ADA-SCID che sono stati sottoposti a trattamento con chemioterapia a bassi dosaggi e che hanno avuto la totale ripresa del sistema immunitario. Una riduzione significativa nel tasso di infezioni severe è stata documentata e ad oggi non sono stati osservati eventi di tipo leucemico.

fonte: ufficio stampa