



Milano, 24 febbraio 2024 - Accolto da un minuto di applauso della Comunità scientifica, alla vigilia della Giornata Mondiale delle Malattie Rare arriva un'importante notizia per la lotta contro la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA). Tofersen, un farmaco innovativo che contrasta la progressione della malattia, ha ottenuto il parere favorevole del Comitato per l'uso umano dei medicinali (CHMP) della European Medicin Agency(EMA).

Ora è necessario attendere l'approvazione finale di EMA e poi di AIFA. Fortunatamente, grazie all'uso compassionevole concesso dalla casa farmaceutica Biogen, promosso da AISLA, già da due anni i pazienti italiani hanno accesso a questo farmaco. Purtroppo, nel nostro Paese si rilevano forti disuguaglianze nell'accesso alle terapie, così come molti sono i pazienti non ancora consapevoli della loro condizione genetica.



*Dott.ssa Fulvia Massimelli*

Questa

notizia rappresenta una svolta nella storia della SLA e segna un cambiamento di prospettiva terapeutica. Nel mese di aprile 2022, il farmaco Tofersen ha ricevuto l'approvazione della Food and Drug Administration (FDA) come nuova opzione terapeutica per le persone affette da SLA con la mutazione nel gene SOD1, una forma rara che coinvolge solo circa il 2-3% dei pazienti, ovvero circa 120-150 persone in Italia. Fino ad ora, solo poco più della metà di queste persone sono state trattate con Tofersen.

“Questo segna un nuovo capitolo nella storia della SLA. Tuttavia, non è sufficiente - dichiara Fulvia Massimelli presidente nazionale di AISLA (Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica), che continua: - Rivolgo il nostro appello alle Istituzioni e Autorità sanitarie e regolatorie perché si adoperino al fine di promuovere una collaborazione più stretta tra i laboratori di genetica e i centri specializzati in modo da ridurre i tempi di attesa per i test genetici. È fondamentale che ogni paziente abbia la possibilità di conoscere la propria mutazione genetica e poter accedere tempestivamente al trattamento”.



*Prof. Mario Sabatelli*

Ci sono disuguaglianze nell'accesso e i lunghi tempi di attesa per i risultati dei test genetici rappresentano un ulteriore ostacolo all'efficacia del trattamento (4-10 mesi per la diagnosi; 1-3 mesi per il risultato genetico; 2 mesi per ottenere il farmaco). È importante sottolineare che il test genetico rientra nelle competenze del Servizio Sanitario Nazionale (SSN) ed è gratuito per i pazienti. La diagnosi genetica in Italia è limitata a pochi centri specializzati e non vi è un'omogeneità nella copertura territoriale. Mancano linee guida nazionali per standardizzare i metodi di analisi genetica e i tempi di consegna dei risultati.

“È importante considerare che gli studi scientifici dimostrano che l'efficacia di Tofersen nel trattamento delle persone con la mutazione SOD1 è maggiore se somministrato tempestivamente - afferma il prof. Mario Sabatelli, direttore clinico dell'area adulti del Centro NeMO di Roma e presidente della Commissione Medico Scientifica di AISLA - È fondamentale individuare tempestivamente la mutazione SOD-1, ma la ricerca di altre mutazioni di altri geni come C9ORF72, FUS e TARDBP, è altrettanto importante perché sono in corso studi promettenti”.

AISLA ha avviato un'indagine per valutare l'accessibilità ai test genetici (<https://bit.ly/3OVAPhs>). L'appello accorato di AISLA è rivolto a tutte le persone che hanno ricevuto la diagnosi di SLA, invitandole a richiedere ai centri di riferimento il proprio test genetico. Oggi più che mai, con l'approvazione di Tofersen, è fondamentale accedere alle terapie nel minor tempo possibile per salvaguardare la salute, migliorare la qualità vita e combattere la progressione della SLA.