

AIFA approva l'uso della terapia genica Zolgensma per i bambini con SMA1

di Mariolina Castellone – Un anno fa nasceva a Giugliano una bambina affetta da atrofia muscolare spinale di Tipo 1, la forma più grave di SMA, una malattia genetica neuromuscolare rara caratterizzata dalla perdita dei motoneuroni, ovvero quei neuroni che trasportano i segnali dal sistema nervoso centrale ai muscoli, controllandone il movimento. Una patologia terribile, che interessa in particolar modo gli arti inferiori ed i muscoli respiratori e che provoca debolezza ed atrofia muscolare progressiva, fino alla morte entro pochi anni di vita, se non trattata.

I bambini affetti da SMA1 non sono in grado di vivere oltre i due anni senza supporto respiratorio meccanico. Eppure per questa bambina una speranza c'era: il farmaco Zolgensma, uno tra i più costosi al mondo, quasi 2 milioni di dollari per una dose. Parliamo di una terapia genica "one shot" ovvero una di quelle terapie che si somministra una sola volta nella vita e può curare. Zolgensma è infatti uno di quei farmaci concepiti per rimuovere la causa genetica della malattia, sostituendo la funzione del gene mancante o non funzionante SMN1.

Il 19 maggio 2020 la Commissione Europea aveva concesso l'approvazione condizionata per questo farmaco; prevedendo un secondo passaggio autorizzativo da parte delle singole agenzie regolatorie di ogni Stato membro.

Il 17 novembre il farmaco veniva autorizzato dall'Agenzia Italiana del farmaco (Aifa). A quel punto la vera sfida era renderlo accessibile gratuitamente. Era una corsa contro il tempo per salvare i bambini che attendevano da mesi di poter accedere a questa cura.

Aifa, sollecitata da associazioni, politici, medici e famiglie con bambini malati, inseriva in tempi rapidissimi, già il 26 novembre, Zolgensma nell'elenco dei medicinali erogabili a totale carico del Servizio sanitario nazionale, ai sensi della legge del 23 dicembre 1996, n. 648; permettendo così ai bambini fino a sei mesi di età di poter accedere al farmaco.

Il giorno dopo, il 27 novembre, all'ospedale Santobono Pausilipon di Napoli, questa terapia genica veniva somministrata per la prima volta in Italia a quella bambina, cambiando per sempre la sua vita e quella della sua famiglia. Quella bambina si chiamava Sofia.

Questa storia ci insegna che quando la scienza e la politica si uniscono, si possono fare cose straordinarie.

C'erano però anche altre vite che attendevano di essere salvate. Le vite dei bimbi con la stessa malattia ma più grandi di 6 mesi di età, che non erano stati inclusi nella prima sperimentazione del farmaco. Da quel momento ci sono arrivate moltissime segnalazioni di storie simili. Storie di dolore ma anche di genitori che non volevano arrendersi.

Per questo in Senato abbiamo presentato a metà gennaio un'interrogazione volta ad estendere la platea degli aventi diritto a questa cura innovativa.

In questo atto, chiedevamo al Ministero della Salute, nel pieno rispetto dell'ideale di equità di accesso alle cure, di sollecitare un iter di adesione rapido al protocollo di autorizzazione europea, perché il trattamento gratuito con Zolgensma fosse esteso anche ai bambini con più di sei mesi di età, secondo la posologia approvata dalla Commissione Europea.

Ieri, 9 Marzo, è stato un giorno meraviglioso perché è stato il giorno in cui si è scritto il lieto fine di questa storia.

Ieri Aifa ha approvato, in un consiglio straordinario annunciato venerdì dal presidente Giorgio Palù, l'uso di

questa terapia genica per i bambini che rientrano per peso entro i 21kg. Vuol dire che il farmaco sarà somministrato gratuitamente anche ai bambini più grandi, fino ai 7-8 anni, età dopo la quale purtroppo questo tipo di trattamento ha poche possibilità di risultare efficace.

Tra i bambini che saranno curati c'è Rosanna, una bimba di due anni di Melito di Napoli.

Sua mamma, Tina, è una donna coraggiosa, che non si è mai arresa ed ha intrapreso una battaglia senza pari, contattando specialisti di tutto il mondo, comitati di mamme ed associazioni ed ha dedicato a questa causa tutte le sue energie per difendere il diritto alla vita della sua bambina.

Qualche giorno fa ho incontrato Tina. Questa mamma straordinaria mi ha raccontato la storia della sua bimba che, come lei, si aggrappa alla vita con tutte le sue forze; mi ha raccontato di come sin da subito abbia "sentito" dentro di sé un campanello di allarme, che la spingeva ad interrogarsi ogni giorno, fin dai primi giorni di vita di Rosanna, nella certezza che "qualcosa che non andava". Quando è arrivata la diagnosi, ad appena un mese di vita di sua figlia, Tina era nella cappella dell'ospedale e lì è svenuta; ci ha raccontato che la sua reazione, all'inizio, è stata quella di rifiutare quel responso di condanna legato a quel tipo di malattia. Ha sempre sentito, dentro di sé, che questa storia avrebbe avuto un lieto fine. E aveva ragione, perché oggi per Rosanna potrebbe iniziare una nuova vita.

Ancora una volta, scienza e politica insieme possono fare la differenza.

Qui trovate il racconto di Tina: <https://fb.watch/48TRK0gmTk/>

Maria Domenica Castellone è, dal 2018, Portavoce del Movimento 5 Stelle al Senato della Repubblica. Medico chirurgo, con un Dottorato di Ricerca in Oncologia ed Endocrinologia Molecolare, ha lavorato per tre anni come Visiting Scientist

al National Institute of Health di Bethesda, USA e poi come ricercatrice del Consiglio Nazionale delle Ricerche, CNR, presso l'Istituto di Endocrinologia ed Oncologia Sperimentale (IEOS) del CNR, Napoli e come Docente a contratto di Patologia Generale, presso l'Università Federico II di Napoli, Facoltà di Medicina e Chirurgia.