



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

## **Atrofia muscolare spinale, prima somministrazione della terapia genica come farmaco innovativo al Policlinico di Milano**

*Uno studio europeo, tra cui spiccano i ricercatori del Policlinico, dell'Università degli Studi di Milano e del Centro Dino Ferrari, ha confermato l'efficacia e la sicurezza del trattamento nei pazienti con SMA di tipo 1. La pubblicazione su Lancet Neurology.*

Milano, 22 settembre 2021 - **L'atrofia muscolare spinale (SMA)** è una malattia genetica che colpisce i nervi responsabili del movimento dei muscoli. La sua forma più grave, la SMA di tipo 1, porta i bimbi che ne soffrono a un'aspettativa di vita estremamente breve, di circa 18 mesi. Eppure sono stati fatti enormi passi avanti per cercare un trattamento per questa patologia: **oggi esiste una prima terapia genica efficace, da pochissimo approvata anche dall'Agenzia Italiana del Farmaco. Al Policlinico di Milano è questa terapia è appena stata somministrata a un bimbo con SMA di tipo 1:** una possibilità che si è concretizzata grazie anche a uno studio appena pubblicato sulla rivista scientifica Lancet Neurology firmato tra gli altri da **Stefania Corti e Alessandra Govoni**, ricercatrici del **Policlinico e dell'Università degli Studi di Milano, che insieme collaborano nel Centro Dino Ferrari.**

Nell'ultimo decennio, spiegano le ricercatrici, *"sono stati compiuti importanti progressi nel trattamento della SMA, una malattia neuromuscolare devastante e progressiva dovuta a mutazioni nel gene SMN1 a cui consegue una degenerazione dei motoneuroni. Onasemnogene abeparvovec è una terapia di trasferimento genico che si effettua con un'unica somministrazione endovena che fornisce alle cellule nervose del paziente una copia sana del gene SMN1"*. L'approvazione all'utilizzo del farmaco da parte degli enti regolatori americani ed europei si è basata su dati di studi clinici americani, *"che descrivono un tasso di sopravvivenza senza precedenti a 24 mesi di follow-up e l'acquisizione delle tappe motorie in 12 pazienti con SMA1"*.

A seguire è stata condotta una nuova sperimentazione in Europa, e tra i centri coinvolti c'è anche il **Policlinico di Milano in collaborazione con l'Università degli Studi di Milano.**

*"Nello studio STRIVE-EU - proseguono le ricercatrici - abbiamo valutato per la prima volta in Europa l'efficacia e la sicurezza della terapia genica sostitutiva per i pazienti con SMA di tipo 1, con un protocollo simile a quello americano ma con criteri di eleggibilità più ampi in modo da includere l'ampia gamma di pazienti osservati nella pratica clinica"*.

Più nel dettaglio, lo studio ha coinvolto **33 pazienti** con diagnosi di SMA di tipo 1, tutti sottoposti alla terapia genica: *"I risultati pubblicati forniscono ulteriori prove sulla sicurezza e sull'efficacia di questo trattamento. In particolare i dati di efficacia sono risultati statisticamente significativi per quanto riguarda la capacità dei pazienti di mantenere la posizione seduta in modo indipendente, e la sopravvivenza senza necessità di ventilazione permanente. Solo 6 pazienti hanno presentato eventi avversi considerati gravi e correlati al trattamento. Questi risultati sono sorprendenti rispetto al ben noto progressivo decorso e alla letalità della malattia"*.

Ufficio Stampa Università Statale di Milano  
Anna Cavagna - Glenda Mereghetti - Chiara Vimercati  
tel. 02.5031.2983 - 2025 - 2982  
[ufficiostampa@unimi.it](mailto:ufficiostampa@unimi.it)



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

Dato che la risposta al trattamento è influenzata da fattori come l'età del paziente all'esordio dei sintomi, la durata della malattia e lo stato della funzione motoria all'inizio del trattamento, *"gli sforzi attuali mirano a includere la diagnosi di SMA nei programmi di screening neonatale per trattare i pazienti prima che si verifichi un danno irreversibile. Questo nostro studio - concludono le ricercatrici - è tra le prime sperimentazioni di terapia genica in Policlinico e la sua realizzazione è stata possibile grazie alla collaborazione tra medici, fisioterapisti e infermieri di Neurologia, Pediatria, Terapia intensiva pediatrica, Medicina fisica e Riabilitazione pediatrica, oltre ai colleghi della Farmacia"*.