



Comunicato stampa

ALL'ORIZZONTE NUOVI TRATTAMENTI PER L'EMOFILIA: IN ARRIVO FARMACI *LONG ACTING* E TERAPIA GENICA

- La Federazione delle Associazioni Emofilici (FedEmo) fa il punto sulla ricerca in Italia e sul futuro dei nostri ricercatori in occasione della X Giornata Mondiale dell'emofilia

Roma, 10 aprile 2014. In arrivo i nuovi farmaci a lunga emivita per l'emofilia, farmaci pronti a cambiare radicalmente, e in positivo, la vita dei pazienti. I cosiddetti *long acting* hanno infatti il pregio di ridurre il numero delle infusioni alle quali si sottopongono bambini e adulti e **le ultime innovazioni nella ricerca aprono nuovi orizzonti per una terapia definitiva della patologia**. Ad oggi gli emofilici sono costretti ad oltre 100 iniezioni l'anno per fronteggiare la carenza di fattori della coagulazione (Fattore VIII per l'Emofilia A e Fattore IX per la B). E se è notizia recente che le autorità sanitarie degli Stati Uniti (Fda) hanno approvato il primo fattore IX *long acting* che richiederà una sola somministrazione alla settimana, **in Italia - e più in generale in Europa - i farmaci saranno disponibili due anni dopo che negli Usa**: la motivazione è da ricercare nei requisiti richiesti dall'EMA per gli studi registrativi, ovvero nella necessità di compiere studi sui bambini prima di autorizzarne il commercio. Se da una parte tale criterio tutela la sicurezza dei più piccoli, dall'altra ritarda l'accesso a questi farmaci da parte degli adulti. La soluzione potrebbe consistere nella registrazione condizionata inizialmente solo per gli adulti e poi, appena vi siano sufficienti evidenze o studi, estenderla ai bambini.

"I farmaci long acting – afferma il Dott. Romano Arcieri, Segretario Generale FedEmo – consentirebbero di somministrare il fattore mancante ogni 7-10 giorni già per l'emofilia di tipo B. Sono allo studio farmaci a lunga emivita anche per quella di tipo A. Questi farmaci incidono sulla qualità di vita della comunità emofilica. Ridurre il numero di somministrazioni per via



endovenosa avrebbe di fatto una ricaduta sull'organizzazione settimanale del paziente e, soprattutto nelle famiglie con bambini in età prescolare e scolare, una maggiore aderenza verso i trattamenti: l'impegno psicologico e gestionale a carico dei genitori avrebbe un indubbio risvolto positivo".

Per gli emofilici le buone notizie non finiscono qui. Nel nostro Paese sta per affacciarsi **la terapia genica, unica via per ottenere una cura definitiva della patologia** e, insieme ai *long acting*, scoperta più recente destinata a cambiare il futuro degli emofilici. **Numerosi i vantaggi delle terapie cellulari** e delle tecniche di ingegneria genetica: tra questi la **correzione della mutazione**, che può essere valutata in vitro e che non comporterebbe l'uso di virus da iniettare nei pazienti, e **lo sviluppo di enzimi capaci di riconoscere sequenze target nel genoma ospite** e, dopo il riconoscimento sequenza-specifico, in grado di attivare meccanismi presenti nelle cellule umane che porteranno alla sostituzione della sequenza mutata con la nuova "sana", che sarà poi aggiunta nel sistema enzimatico.

Di tutto questo si parla oggi a Roma, alle Scuderie di Palazzo Ruspoli, nell'ambito di **un incontro tematico sulle prospettive della ricerca scientifica nel nostro Paese e sul futuro dei ricercatori**, organizzato dalla **Federazione delle Associazioni Emofilici (FedEmo)** in occasione della **X Giornata Mondiale dell'Emofilia**, che si celebra in tutto il mondo il 17 aprile.

L'emofilia è una malattia genetica rara di cui si parla ancora poco. Eppure solo in **Italia sono circa 9.000 le persone affette da questa patologia e da altre Malattie Emorragiche Congenite – MEC.**

Per dare un contributo concreto allo sviluppo della ricerca, FedEmo incentiva ulteriormente la **raccolta fondi**. Oltre alle numerose modalità presenti sul sito www.fedemo.it, oggi è possibile acquistare gadget al Temporary Shop allestito presso la sede della Giornata. Sul portale è inoltre predisposta una pagina Shop dove acquistare prodotti Fedemo: caffè, biscotti e regali. Sarà infine consegnato un Premio all'Aeronautica Militare e alle Frecce Tricolori per il sostegno assicurato alla raccolta fondi per la ricerca sull'emofilia. Il contributo raccolto è stato destinato al Policlinico Umberto I, La Sapienza di Roma, Dipartimento di Biotecnologie Cellulari ed Ematologia dell'Università.



Ufficio stampa: **GAS Communication**

Francesco Demofonti – Fabrizia Giordano

f.demofonti@gascommunication.com - f.giordano@gascommunication.com

Cell. 338 4376425