



## Legislatura 18 Atto di Sindacato Ispettivo n° 4-02771

Atto n. 4-02771

Publicato il 28 gennaio 2020, nella seduta n. 184

**BINETTI** - Al Ministro della salute. -

Premesso che:

la fibrosi cistica è la malattia genetica grave più diffusa; è una patologia multiorgano, che colpisce soprattutto l'apparato respiratorio e quello digerente. È dovuta ad un gene alterato, cioè mutato, chiamato gene CFTR (cystic fibrosis transmembrane regulator), che determina la produzione di muco eccessivamente denso: questo ostruisce i bronchi e crea ripetute infezioni respiratorie e impedisce che gli enzimi pancreatici raggiungano l'intestino, di conseguenza i cibi non possono essere digeriti e assimilati;

la persistenza dell'infezione e dell'infiammazione polmonare causa il deterioramento progressivo del tessuto polmonare ed è la maggior causa di morbilità. La malattia non danneggia in alcun modo le capacità intellettive e non si manifesta sull'aspetto fisico né alla nascita né in seguito nel corso della vita, per questo viene definita anche come la "malattia invisibile"; ciò nonostante spesso il malato deve ricorrere al trapianto di polmoni, perché sono pochissimi i farmaci efficaci nel trattamento specifico della fibrosi cistica;

solo da pochi anni sono apparsi alcuni farmaci come Orkambi o Simkevi in grado di rallentare la patologia e di costituire quindi un'alternativa al trapianto polmonare: questi farmaci però sono efficaci solo in una certa tipologia di pazienti, se la malattia è causata da mutazioni geniche ben precise;

attualmente è stato messo a punto un nuovo farmaco, un triplice composto: Trikafta, quarto farmaco per trattare la fibrosi cistica, approvato negli Stati Uniti e dato in "uso compassionevole" nel resto del mondo in attesa dell'approvazione degli enti regolatori; il Trikafta è stato approvato negli USA per pazienti con almeno una mutazione DF508 nel gene CFTR, il che significa che può essere usato in pazienti DF508 omozigoti (già eligibili per Orkambi e Symdeko) e in pazienti eterozigoti per DF508 e qualsiasi altra mutazione;

per quanto riguarda l'Italia occorre ancora attendere l'indicazione che darà l'EMA e che potrebbe essere diversa da quella americana nell'elenco delle mutazioni presenti nell'indicazione. In Italia la genetica dei pazienti fibrosi cistica è molto complessa, con una prevalenza molto più bassa dell'allele DF508 rispetto a molti Paesi anglosassoni. Oltre il 30 per cento dei pazienti italiani non ha nessun allele DF508, mentre sono presenti mutazioni estremamente rare che solitamente non vengono incluse negli studi volti ad indagare l'attività di nuove molecole;

in Italia è previsto il ricorso all'uso compassionevole (decreto ministeriale 7 settembre 2017) in pazienti affetti da malattie gravi o rare o che si trovino in pericolo di vita, quando, a giudizio del medico, non vi siano valide alternative terapeutiche, o nel caso in cui il paziente non possa essere incluso in una sperimentazione clinica o, ai fini della continuità terapeutica, per pazienti già trattati con beneficio clinico nell'ambito di una sperimentazione clinica almeno di fase due conclusa;

la richiesta del medicinale può essere formulata solo ed esclusivamente dal medico che si assume la responsabilità al trattamento con Trikafta secondo il protocollo, che riserva il farmaco ai pazienti con mutazione DF508, che siano stati in terapia con Orkambi o Simkevi, senza averne i benefici attesi e ai pazienti con DF508/minimal function, che include pazienti di età maggiore o uguale a 12 anni, in condizioni di particolare gravità, che abbiano ottenuto parere favorevole da commissione apposita di Vertex, l'azienda che produce il farmaco;

considerando i 2 programmi, in Italia sono circa 40 i pazienti che già assumono il farmaco o stanno per iniziare, avendolo già ottenuto,

si chiede di sapere se il Ministro in indirizzo non intenda farsi parte attiva per rendere disponibile il nuovo farmaco, andando oltre la mera prescrizione ad uso compassionevole, per quei pazienti che non hanno altre alternative e il cui esito non può che essere il ricorso al trapianto polmonare, con gli enormi costi sul piano economico e sociale, oltre che psicologico, dal momento che la disponibilità di polmoni da trapiantare è oggi pesantemente inferiore al livello di richieste che vengono dai pazienti.