

Audentes Therapeutics è una casa farmaceutica con sede in California che lavora allo sviluppo e commercializzazione della terapia genica per la cura di patologie rare come la Malattia di Pompe. Come per altre malattie rare, esistono poche pubblicazioni sull'impatto e sul peso che la malattia ha sulle persone e sui familiari che vi convivono. Sebbene esistano in letteratura degli studi sul peso dal punto di vista clinico e umano della Malattia di Pompe, non ci conoscono ancora appieno alcuni aspetti del peso che la patologia ha sulla persona, soprattutto per la forma a esordio infantile.

Ad *Audentes*, siamo convinti che comprendere e conoscere la prospettiva di chi convive con la patologia, e l'impatto che essa ha sulle proprie vite è fondamentale per lo sviluppo delle terapie future per la Malattia di Pompe.

Abbiamo pertanto collaborato con medici ed esperti al fine di condurre e pubblicare una dettagliata ed esaustiva disamina sul peso che la Malattia di Pompe ha sulla persona, intitolata "*The Humanistic Burden of Pompe Disease: Are There Still Unmet Needs? A Systematic Review*".

L'articolo è stato pubblicato sulla rivista *BMC Neurology* ed è disponibile online al seguente link: <https://bmcneurol.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12883-017-0983-2>

L'articolo prende in considerazione il peso significativo che la patologia ha sui pazienti con Malattia di Pompe ad esordio tardivo, e sottolinea la mancanza di pubblicazioni su tale aspetto relativamente alla Malattia di Pompe ad esordio infantile. Per 'peso della patologia' si intende generalmente l'impatto che la malattia ha in termini di salute, qualità della vita, capacità di compiere le attività giornaliere, e quotidianità, sulle persone con la Malattia di Pompe e i loro *caregiver*. Vengono considerati fattori quali: qualità di vita, attività quotidiane, carico del *caregiver*, valenze emotive e psicosociali, soddisfazione per il trattamento, aderenza alle terapie, dolore, fatica e qualità del sonno. L'articolo prende in rassegna altre 17 pubblicazioni mediche che fanno riferimento al peso della Malattia di Pompe sulla persona, e arriva alla conclusione che le persone che convivono con la Malattia di Pompe ad esordio tardivo hanno una qualità di vita notevolmente inferiore rispetto alla popolazione generale. Chi soffre della Malattia di Pompe ha maggiore fatica, maggiore dolore, ridotta qualità del sonno, e maggiore limitazione dell'autonomia funzionale. Inoltre, è importante notare che, sebbene la terapia enzimatica sostitutiva ha dei chiari benefici per chi convive con la Malattia di Pompe, ciò, secondo la letteratura, non necessariamente coincide con un miglioramento dei fattori che determinano la qualità di vita.

In particolare, l'impatto del dolore e della qualità del sonno sono stati in generale sottovalutati. Il dolore continuo è correlato a livelli più elevati di ansia e depressione, ed interferisce con le attività quotidiane, quali camminare e lavorare, e con l'umore, il sonno e il pieno godimento della vita. I dati indicano anche che la terapia enzimatica sostitutiva può stabilizzare temporaneamente il dolore, ma non annullarlo. La pubblicazione valuta anche il carico per il *caregiver* associato alla Malattia di Pompe, stimato, secondo uno studio, in circa 18 ore settimanali di assistenza informale; inoltre un numero significativo di loro riporta disturbi di natura fisica e mentale, in aggiunta a stress di natura economica e relazionale.

L'articolo evidenzia anche la mancanza di studi analoghi per la Malattia di Pompe ad esordio infantile, ovvero la popolazione di pazienti più gravemente colpita.

L'importanza di tali pubblicazioni e articoli sta nel fatto che aiutano ad identificare i bisogni tuttora irrisolti relativi alla patologia al fine di guidare le attività future di ricerca e sviluppo di nuove terapie per la Malattia di Pompe verso la giusta direzione.

Le opinioni dei rappresentanti delle associazioni dei malati di Pompe.

David Hamlin, della United Pompe Foundation, ha dichiarato: "Mentre la terapia enzimatica sostitutiva ha fatto una notevole differenza nella vita di molti pazienti Pompe, ci sono ancora molte aree in cui è necessario un miglioramento. Questo articolo esamina in modo approfondito alcune di queste aree e il ruolo complessivo che svolgono nel benessere non solo del paziente stesso, ma anche dell'impatto sulla famiglia nel suo insieme".

"Questa pubblicazione è un riassunto esauriente delle molte sfide affrontate dai malati di Pompe, dalle famiglie e da chi si prende cura di loro", ha dichiarato Maryze Schoneveld van der Linde, coordinatrice delle comunicazioni della International Pompe Association. "Questa revisione sistematica e completa della letteratura rappresenta una risorsa importante per le aziende innovative come Audentes che si impegnano a integrare risultati focalizzati sul benessere dei pazienti nei loro sforzi di sviluppare nuovi farmaci".

Allan Muir di AGSD-UK ha detto della pubblicazione: "La nostra associazione lavora a stretto contatto con i pazienti Pompe per comprendere e supportare i loro bisogni non medici; quindi, comprendiamo appieno le questioni sollevate in questo documento. Accogliamo con favore la sua pubblicazione che riteniamo porterà al riconoscimento delle caratteristiche sottostimate della malattia di Pompe e contribuirà allo sviluppo, all'approvazione normativa e al rimborso delle future terapie per ridurre il carico dato dalla malattia".

"Questa pubblicazione mette in primo piano, in maniera eccellente, il peso della malattia di Pompe. I risultati sono coerenti con ciò che ho visto tra nostri membri e sui social media. Apprezzo che questo si concentri maggiormente sul peso effettivo della malattia di Pompe sulle famiglie e non solo sui risultati dei test", ha dichiarato Brad Crittenden, presidente dell'Associazione canadese della Malattia di Pompe.

Tiffany House, Presidente di AMDA e Presidente di IPA, Associazione Internazionale Pompe, ha dichiarato: "È sempre promettente vedere nuove pubblicazioni sulla malattia di Pompe. Questo è particolarmente vero per le pubblicazioni che esaminano l'ampio effetto che la malattia di Pompe può avere sul paziente e sulle loro famiglie. La comunità dei pazienti comprende gli effetti che la malattia di Pompe ha sull'aspetto umano nella vita di ogni giorno ed è incoraggiante vedere pubblicazioni che iniziano a considerare questo effetto in termini quantificabili. Mi auguro ci saranno ulteriori ricerche in questo settore, e so che la comunità dei pazienti sarà desiderosa di parteciparvi".

Speriamo che queste informazioni siano utili e contribuiscano a conoscere più approfonditamente la patologia. È nostra intenzione continuare a condividere le informazioni sulla Malattia di Pompe non appena disponibili. Se si desidera contattare qualcuno presso Audentes, è possibile contattare il Patient Advocacy Team all'indirizzo patientadvocacy@audentestx.com.

In fede,

Suyash Prasad MD, Pediatrician, Senior Vice President and Chief Medical Officer