



Per le malattie rare occorrono “Misure straordinarie”

Conferenza Stampa – 13 aprile 2010 – Cinema Anteo – MILANO

LA TERAPIA DELLA MALATTIA DI POMPE – CRONISTORIA

1998

La [malattia di Pompe](#) viene diagnosticata a Megan e Patrick Crowley (guarda il [sito della famiglia Crowley](#)). John Crowley lascia quindi il suo lavoro e fonda una piccola company farmaceutica, la **Novazyme Pharmaceuticals**, affidando a un ricercatore dell’Università dell’Oklahoma di nome **William Canfield** le ricerche per sviluppare un farmaco contro la malattia di Pompe.

2001

La Novazyme Pharmaceuticals viene acquisita da **Genzyme**, di cui John Crowley diventa vicepresidente.

2002

Genzyme valuta quale fra 4 Molecole candidate per la terapia enzimatica sostitutiva della malattia di Pompe (compreso quello sviluppato dalla Novazyme) abbia le maggiori potenzialità di successo. Dopo un’analisi che viene definita “La madre di tutti gli esperimenti” la scelta cade su **Myozyme**, il farmaco sviluppato nei laboratori di Genzyme in collaborazione con ricercatori olandesi della Duke University e dell’Erasmus Medical Center.

In Italia, durante l’estate, i genitori di **Rossella Passero**, una bimba napoletana di 2 anni affetta dalla malattia di Pompe, dopo uno sciopero della fame riescono ad attirare l’attenzione dei media e delle istituzioni sulla propria storia (guarda la rassegna stampa di quei giorni: ([Corriere della Sera 14/9](#), [Corriere della Sera 24/8](#), [Corriere della Sera 12/9](#))). Grazie all’intercessione del ministro della Salute Sirchia e del professor **Generoso Andria** dell’Università Federico II riescono a ottenere dalla Genzyme il farmaco sperimentale, con cui è in cura tuttora. Sulla sua storia Telethon ha girato anche un cortometraggio, [“La recita di Natale”](#), che è andato in onda durante la maratona Telethon 2009.

2003

Genzyme avvia un **trial clinico** internazionale multicentrico per valutare la sicurezza e l’efficacia di Myozyme per il trattamento della malattia di Pompe; in questa fase i ricercatori sono impegnati nel reclutamento dei pazienti da tutto il mondo.

2004

John Crowley diventa direttore della [Amicus Therapeutics](#), una piccola company specializzata nello sviluppo di **chaperone farmacologici** per la terapia di malattie genetiche.

2005

John Crowley diventa presidente della **Amicus Therapeutics**.

Nel frattempo in Italia **Giancarlo Parenti**, ricercatore del dipartimento di Pediatria dell’Università di Napoli, ottiene da Telethon un finanziamento per un progetto di ricerca che mira a valutare le potenzialità di alcuni farmaci, detti *chaperone*, (precisamente gli **imminozuccheri** deossinojirimicina DNJ e il suo derivato alchilato NB-DNJ), come prospettiva terapeutica per la malattia di Pompe, nel contrastare in modo ancora più efficace i danni ai muscoli scheletrici.

Nello stesso anno, alla luce dei risultati estremamente positivi, soprattutto nei bambini affetti dalla forma classica della malattia, Genzyme avvia a livello internazionale un uso allargato dell'enzima ricombinante, in attesa dell'autorizzazione da parte delle autorità regolatorie europee alla commercializzazione dello stesso.

2006

Il Myozyme viene ufficialmente approvato dalla **Food and Drug Administration**, l'ente regolatorio americano e **dall'EMA**, l'ente regolatorio europeo, come unica terapia per la malattia di Pompe. Myozyme è in grado di modificare la storia naturale della malattia ad esordio infantile, contrastando i danni della muscolatura striata e del muscolo cardiaco mentre, nella forma ad esordio tardivo o laddove si siano già instaurati gravi danni muscolari, è in grado di rallentare la progressione della malattia.

Geeta Anand, giornalista del Boston Globe, premio Pulitzer nel 2002, pubblica il libro "[The cure](#)", che racconta la storia di John Crowley e dei suoi figli. Dal libro sarà tratto il film "Misure straordinarie", con Harrison Ford.

Giancarlo Parenti entra nello staff del [Tigem](#), l'Istituto Telethon di Napoli, con un progetto di ricerca sulla malattia di Pompe.

2007

Giancarlo Parenti pubblica i primi risultati incoraggianti sull'efficacia dei 2 chaperone, in cellule umane, nel contrastare il danno ai muscoli provocato dalla malattia di Pompe (vedi il [comunicato Telethon](#)). Poco tempo dopo la **Amicus Therapeutics** contatta Giancarlo Parenti e Generoso Andria: nasce una collaborazione, per studiare le molecole chaperoniche.

2009

Su *Molecular Therapy* il gruppo di Parenti dimostra che l'uso combinato di Myozyme e di uno dei due chaperone studiati, l'NB-DNJ, ha un **effetto sinergico**, ovvero superiore all'utilizzo dei due farmaci singolarmente (vedi il [comunicato Telethon](#)). Un risultato molto importante che apre prospettive interessanti anche per altre malattie lisosomiali che potrebbero essere trattate in modo analogo.

2010

Il 22 gennaio esce negli USA "[Extraordinary measures](#)", film ispirato alla storia di John Crowley.

Generoso Andria riceve da Telethon un finanziamento per avviare una sperimentazione clinica che testi l'efficacia della terapia combinata chaperone NB-DNJ + Myozyme rispetto al solo Myozyme. Allo studio collabora anche Giancarlo Parenti.