



ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA CON OMOCISTINURIA

CBLC - APS

Viale Tito Labieno, 36 - 00174 Roma – CF: 97926850583

Roma, 29/12/2023

L'Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria CBLC - APS nasce nel Marzo 2017 su iniziativa di alcuni genitori di bambini affetti da deficit di cobalamina C, con la ferma volontà di sostenere la ricerca scientifica e ogni iniziativa diretta a migliorare la qualità della vita dei pazienti e dei propri familiari. Ad oggi, l'Associazione conta quasi 100 famiglie, di cui circa 10 residenti all'estero, principalmente in Spagna.

Sin dalla sua fondazione, a causa dei frequenti problemi riscontrati in passato, una delle principali sfide dell'Associazione è stata quella di garantire, in forma strutturale e continuativa, la disponibilità di un farmaco, somministrabile per via parenterale, a base di idrossicobalamina, per la cura della Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria tipo cbLC.

A partire da Settembre 2022, a seguito della decisione della società farmaceutica Pfizer di interrompere definitivamente la commercializzazione dell'OHB12 - principale farmaco salvavita usato nella cura della cbLC oltre che l'unico con dosaggio accettabile commercializzato in Italia - abbiamo dovuto affrontare una grave emergenza e come Associazione abbiamo risposto prontamente muovendoci su diversi fronti. In primo luogo abbiamo instaurato un proficuo dialogo con AIFA, anche attraverso due documenti riportanti la posizione ufficiale dell'Associazione, evidenziando le criticità che cominciavano a manifestarsi sull'intero territorio nazionale. Contestualmente abbiamo contattato l'azienda farmaceutica Aristo, produttrice di un analogo farmaco estero avente indicazione all'uso per la malattia in oggetto (il Megamilbedoce®), al fine di valutare la possibilità di incrementare rapidamente le forniture di tale farmaco per il mercato italiano. Tale richiesta è stata supportata anche dalle risultanze di un lavoro di stima del reale fabbisogno effettuato da AIFA sulla base delle indicazioni fornite dai diversi centri metabolici di riferimento. L'azienda farmaceutica in parola si è dimostrata collaborativa e disponibile ad incrementare la produzione di Megamilbedoce®, garantendo così un quantitativo adeguato per le richieste europee e italiane in particolare.

Questo complesso processo di dialogo e coordinamento tra gli i differenti stakeholders è stato possibile anche grazie al fondamentale supporto di diverse istituzioni e organi medico-scientifici, italiani ed europei, quali SIMMESN, MetabERN europa, MetabERN Italia e E-Hod. Ad esito di tale processo, AIFA ha coinvolto lo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare (SCFM), mettendo in atto un circolo virtuoso basato su un approccio collaborativo che ha permesso di ottimizzare l'efficienza e l'efficacia del processo. Grazie alle sue caratteristiche peculiari e uniche in Europa, lo SCFM ha potuto infatti farsi carico dell'acquisto e della distribuzione del farmaco in forma centralizzata, garantendo in tutta Italia una continuità assistenziale a tutti i portatori di cbLC - sia che la fornitura venga erogata dai centri metabolici che dalle ASL di competenza - e in tempi decisamente inferiori rispetto ad una filiera di importazione estera standard. Inoltre, essendo stato siglato un accordo di importazione direttamente con l'azienda farmaceutica produttrice, questo processo potrebbe fornire

una maggiore tranquillità e sicurezza affinché non si ripetano eventi di carenza come quelli del 2022.

Naturalmente per garantire che un percorso così importante e complesso possa dare il massimo risultato e possa permettere allo SCFM una programmazione razionale ed efficace nel medio-lungo termine, è importante che tutti gli organi interessati alla cura e al trattamento della patologia, dai centri metabolici alle strutture sanitarie territoriali, siano attivamente coinvolti e proattivi ad alimentare il suddetto circolo virtuoso, favorendo questo tipo di percorso di acquisto e distribuzione del farmaco e utilizzando eventuali altre vie solo in caso di reale emergenza. Tale situazione, peraltro, grazie alla attuale disponibilità del farmaco sul territorio italiano e ad una oculata programmazione degli acquisti, non dovrebbe più verificarsi, purché, come detto, tutte le entità coinvolte collaborino per il funzionamento nel tempo di questo modello.

Un altro aspetto che ci preme segnalare è che nella fase più critica dell'emergenza, in cui diverse famiglie sono rimaste prive del farmaco salvavita, è stata autorizzata l'importazione di un altro farmaco estero (in questo caso off-label) denominato Hydroxocobalamine Acetate Sterop®. A seguito di frequenti segnalazioni da parte delle famiglie circa l'eccessiva dolorosità, sia durante che successivamente alla somministrazione, e il conseguente notevole disagio fisico ed emotivo provocato ai pazienti e a chi deve somministrare il farmaco, il nostro suggerimento è di considerarne l'uso solo come *extrema ratio* e non come alternativa terapeutica al Megamilbedoce®.

Confidiamo in un'azione congiunta di tutti gli attori coinvolti in quanto solo una concreta collaborazione può garantire ai pazienti la giusta continuità terapeutica e consentire una più serena gestione della patologia, ritenendo che sia di fatto un dovere morale di tutti coloro che si fanno carico della cura dei pazienti impegnarsi perché questa venga erogata nel modo migliore possibile.

Non possiamo dirigere il vento, ma possiamo orientare le vele

L'Associazione CBLC APS