



**Aggiornamento riguardante il trattamento con Translarna® (ataluren) in pazienti
con Sindrome di Shwachman-Diamond.**

Si è concluso il primo semestre di trattamento con il farmaco **Translarna®** per i tre pazienti coinvolti nel programma compassionevole, precisamente due pazienti hanno terminato il secondo semestre di terapia, mentre il terzo a fine estate.

I controlli effettuati secondo il programma hanno evidenziato una promettente risposta per quanto riguarda i parametri ematologici. In particolare, tutti hanno mostrato un incremento positivo nel numero delle piastrine, in due pazienti è risultato buono anche l'incremento dei granulociti neutrofili mentre nel terzo il valore risulta variabile. Tutti i pazienti hanno riportato inoltre un aumento del numero di linfociti B di memoria che risulta solitamente diminuito nella SDS.

Per quanto riguarda l'aspetto midollare, dopo un semestre di trattamento si è evidenziata un'ottima risposta cellulare. Da segnalare un importante e confortante aumento della cellularità nel midollo in tutti e tre i pazienti valutati, un miglioramento generico nella maturazione cellulare e l'assenza di anomalie morfologiche apprezzabili dopo la terapia.

Il farmaco è stato ben tollerato, non sono stati registrati eventi avversi durante il periodo di trattamento. Si è confermata la sicurezza della terapia.

L' Azienda farmaceutica PTC Therapeutics ha costantemente valutato e discusso con noi i risultati.

Inaspettatamente è giunta nei giorni scorsi una loro semplice comunicazione che non intenderanno proseguire la collaborazione riguardo allo sviluppo di **Translarna®** come terapia per la SDS e pertanto, come da accordo iniziale, il programma compassionevole termina dopo i dodici mesi stabiliti.

Verona, 11 Giugno 2024

Dr Marco Cipolli

