



ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA CON OMOCISTINURIA CBLC - ONLUS

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

POSITION PAPER SULLA NECESSITÀ DI GARANTIRE, IN FORMA STRUTTURALE E CONTINUATIVA, LA DISPONIBILITÀ DI UN FARMACO SALVAVITA A BASE DI IDROSSICOBALAMINA PER LA CURA DELLA ACIDEMIA METILMALONICA CON OMOCISTINURIA TIPO CBLC

L'Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria cbLC onlus 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. In cinque anni l'Associazione ha raggiunto circa 80 famiglie, di cui 70 italiane e 10 residenti all'estero, principalmente in Spagna.

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

Proprio nel 2017, in concomitanza con la nascita dell'Associazione, si verificò una carenza temporanea del farmaco OHB12 commercializzato in Italia dalla società farmaceutica Pfizer. Il conseguente stato di emergenza fu fronteggiato grazie alla mobilitazione di diverse famiglie e alla collaborazione della stessa Pfizer che si premurò infine di rifornire i pazienti del fabbisogno necessario. Negli anni addietro si erano già registrate analoghe situazioni di carenza temporanea dello stesso farmaco e, ancor prima che venisse introdotto nella pratica clinica l'utilizzo dell'OHB12, lo stesso problema si era verificato con farmaci di importazione a seguito del loro definitivo ritiro dal mercato.

Oggi la situazione si presenta in tutta la sua complessità ma anche prevedibilità. Come si evince dal documento "Elenco Medicinali Carenti Importati" (<https://www.aifa.gov.it/farmaci-attualmente-carenti>) la Pfizer ha deciso di interrompere definitivamente la commercializzazione dell'OHB12 indicando il giorno 1/09/2022 come data a partire dalla quale si registrerà una carenza del suddetto farmaco. Aifa ha quindi emanato delle indicazioni/suggerimenti alle strutture sanitarie in relazione all'importazione di analogo farmaco estero in quanto al momento in Italia non esiste un medicinale con una concentrazione adeguata alle necessità di cura. L'unico farmaco analogo estero commercializzato in uno dei Paesi membri, avente indicazione all'uso per la malattia in oggetto, è il farmaco spagnolo Megamilbedoce la cui importazione dovrà essere effettuata tramite il canale degli USMAF (Uffici di Sanità Marittima, Aerea e di Frontiera) ai sensi del DM 11/02/1997.

L'Associazione fa presente che il Megamilbedoce può non rappresentare la soluzione definitiva, soprattutto perché, non essendoci al momento alternative, si correrebbe il rischio di trovarsi in una



**ASSOCIAZIONE ITALIANA ACIDEMIA METILMALONICA
CON OMOCISTINURIA
cblC - ONLUS**

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

situazione analoga a quella verificatasi in passato con gli altri farmaci utilizzati, da ultimo con l'OHB12. Si rende pertanto necessario valutare anche altre possibili soluzioni (ad es. produzioni ad hoc ex art. 5 D.Lgs 219/06 coinvolgendo lo Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare di Firenze), tenendo conto i) che le più recenti indicazioni terapeutiche, a livello nazionale e internazionale, sembrano andare nella direzione di un incremento della concentrazione del principio attivo anche in misura superiore al Megamilbedoce e ii) della necessità di avere un farmaco più adeguato alle esigenze dei pazienti utilizzando eccipienti in grado di ridurre il dolore provocato dalla somministrazione, con un conseguente impatto positivo sulla qualità della vita.

La necessità di trovare una soluzione strutturata e definitiva in grado di garantire continuità terapeutica è inoltre coerente con l'avvenuto inserimento della cblC nei LEA come patologia oggetto di screening neonatale obbligatorio (Legge 176/2016). In Italia si stima un'incidenza della malattia di circa 1:30.000, ciò vuol dire che ogni anno nascono mediamente 10/15 bambini affetti da cblC.

Alla luce delle suddette considerazioni, è quanto mai evidente la rischiosità/non sostenibilità nel tempo di una terapia salvavita basata sull'importazione di un farmaco (seppur on label come il Megamilbedoce) non registrato in Italia o sull'utilizzo di farmaci off label. Consapevoli che lo stato emergenziale vada affrontato così come indicato, l'Associazione ribadisce la necessità di trovare, tramite un'azione congiunta tra Associazioni Pazienti, Comunità Medico-Scientifica e Istituzioni, una soluzione definitiva in grado di garantire continuità di cura e qualità di vita dei pazienti e dei propri familiari.