



L'UOMO È LA MISURA DI TUTTE LE COSE.

Milano, 8 novembre 2021

**Agenzia Italiana del Farmaco**  
Via del Tritone, 181  
00187 Roma

Alla c.a. del Dirigente  
**Area Pre-Autorizzazione**  
Dott.ssa Sandra Petraglia  
[apa@pec.aifa.gov.it](mailto:apa@pec.aifa.gov.it)  
[s.petraglia@aifa.gov.it](mailto:s.petraglia@aifa.gov.it)  
[648.fondo5@aifa.gov.it](mailto:648.fondo5@aifa.gov.it)

e p.c.  
alla c.a. del Direttore Generale  
**Nicola Magrini**  
[direzione generale@aifa.gov.it](mailto:direzione generale@aifa.gov.it)

**Oggetto: VOZXOGO® (Vosoritide)**  
**Farmaco orfano per il trattamento dell'acondroplasia**

Alla c.a. del Dirigente dell'Area Pre-Autorizzazione dell'Agenzia Italiana del Farmaco e al Direttore Generale

### ***AISAC, L'ACONDROPLASIA E LE NOSTRE FAMIGLIE***

Scrivo la presente in qualità di Presidente e Legale rappresentante di **AISAC, Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia O.D.V.**, associazione di pazienti che conta circa 800 tra soci, utenti non soci e famiglie, rappresentando a livello nazionale e internazionale gli interessi e i bisogni delle persone con acondroplasia.

Come noto, l'acondroplasia è una condizione genetica rara, facente parte delle displasie scheletriche, e contemplata nell'elenco delle malattie rare approntato dal Ministero della Sanità con il codice RNG050. Dal punto di vista clinico, è una condizione caratterizzata principalmente da bassa statura disarmonica con arti corti,



L'UOMO È LA MISURA DI TUTTE LE COSE.

associata a circonferenza cranica di dimensioni aumentate e tratti peculiari del volto. Essa può comportare in età pediatrica l'insorgere di rilevanti complicazioni cliniche, di tipo respiratorio, neurochirurgico, otorinolaringoiatrico ed ortopedico (<sup>1</sup>).

### **VOXZOGO: UNICO FARMACO APPROVATO**

Lo scorso 27 agosto la Commissione Europea ha concesso l'autorizzazione alla commercializzazione di VOXZOGO® (vosoritide), il primo farmaco al mondo per il trattamento dei bambini con acondroplasia.

<https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/voxzogo>).

Siamo lieti che la Commissione europea abbia riconosciuto l'urgente necessità di trattare i bambini con acondroplasia, prendendo atto altresì della natura progressiva della condizione e offrendo alle famiglie un'opportunità di trattamento a partire dai 2 anni fino alla chiusura delle placche di crescita. La ricerca scientifica ha infatti dimostrato che il vosoritide è più efficace se somministrato precocemente<sup>2</sup>, dai due anni di età in poi.

Chiediamo ora ad AIFA che anche l'Italia recepisca e faccia propria l'indicazione europea, assicurando **al più presto** la disponibilità del farmaco sul territorio nazionale nella prospettiva della massima tutela non solo del **diritto alla salute**, ma anche del diritto alla **dignità personale** delle persone con acondroplasia. Infatti, la somministrazione del farmaco, favorendo negli anni uno sviluppo più armonico della crescita dei bambini con acondroplasia, consentirà il raggiungimento di una maggiore autonomia nella vestizione, nell'igiene personale, in altre parole nella possibilità per i nostri bambini di compiere gli atti quotidiani della vita che sono propri di ciascuna età.

### **I MANCATI TRIAL IN ITALIA E LA SITUAZIONE EUROPEA**

Il *trial* sul vosoritide non si è svolto nel nostro Paese, avendo la ricerca scientifica prediletto quegli stati, come Regno Unito, Francia, Germania e Spagna, dove la procedura di sperimentazione dei farmaci orfani è più snella e veloce, nonostante i nostri Centri Specialistici eccellano in Europa e siano importante riferimento per i pazienti con acondroplasia di tutto il mondo. Questa situazione ha comportato il fatto che nessun

---

<sup>1</sup> *Ex multis* nella letteratura scientifica internazionale, Bober, M. and A. Duker. *Achondroplasia*, 2013, disponibile al link: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=EN&data\\_id=148&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=achondroplasia&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Achondroplasia&title=Achondroplasia&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=148&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=achondroplasia&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Achondroplasia&title=Achondroplasia&search=Disease_Search_Simple)

<sup>2</sup> R. Savarirayan e aa., *Once-daily, subcutaneous vosoritide therapy in children with achondroplasia: a randomised, double-blind, phase 3, placebo-controlled, multicentre trial*, in *Lancet* 2020; 396: 684–92; R. Savarirayan e aa., *Safe and persistent growth-promoting effects of vosoritide in children with achondroplasia: 2-year results from an open-label, phase 3 extension study*, in *Genetics in Medicine*, <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01287-7>, 2021.

bambino italiano ha, ad oggi, avuto accesso al farmaco e che i nostri medici non hanno potuto maturare un'esperienza diretta in relazione ad esso, al contrario di quanto avvenuto negli ultimi anni negli altri principali paesi europei.

Con riferimento invece alle procedure nazionali successive all'autorizzazione alla commercializzazione riconosciuta dalla Commissione Europea, in Germania la somministrazione di Voxzogo è già iniziata in ottobre. In altri Paesi europei, ove i tempi di approvazione ordinari sono più lunghi, al fine di accelerare la disponibilità del farmaco le autorità sanitarie hanno consentito che la somministrazione potesse avere inizio per il tramite di procedure di accesso precoce (*early access*). Così, ad esempio, è accaduto in Francia, ove già lo scorso giugno Voxzogo ha ricevuto una *Autorisation Temporaire d'Utilisation (ATU)*<sup>3</sup>, sulla base di una procedura analoga a quella prevista dalla L. n. 648/1996 italiana. E così sta avvenendo anche in altri paesi, come il Portogallo.

### **L'AIFA AD OGGI SU VOXZOGO**

Nel nostro Paese, al contrario, non sono stati compiuti passi avanti per quanto riguarda l'accesso al farmaco per i pazienti. La Commissione Consultiva Tecnico Scientifica di AIFA ha infatti espresso parere sfavorevole ad una prima richiesta di inserimento di Voxzogo® (Vosoritide) nell'elenco istituito ai sensi della L. 648/1996 *"ritenendo opportuno attendere la conclusione dell'iter presso EMA"*. Tale decisione ha preceduto di soli 10 giorni il parere positivo del CHMP di EMA, che era previsto per la fine di giugno, e che AIFA avrebbe potuto attendere, decidendo poi nel miglior interesse dei piccoli pazienti in attesa del farmaco.

Al contempo, AIFA non si è ancora pronunciata sulle domande di natura individuale ai sensi della L. 326/2003, presentate, sempre in giugno, da alcuni Centri di Riferimento.

### **L'AIFA E IL NOSTRO FUTURO**

In data 5 novembre 2021 in ragione della disponibilità di nuove evidenze<sup>(4)</sup>, è stata ripresentata richiesta di inserimento di Voxzogo (Vosoritide) nell'elenco istituito ai sensi della L. 648/1996.

---

<sup>3</sup> <https://ansm.sante.fr/tableau-atu-rtu/voxzogo-0-4-mg-poudre-et-solvant-pour-solution-injectable-voxzogo-0-56-mg-poudre-et-solvant-pour-solution-injectable-voxzogo-1-2-mg-poudre-et-solvant-pour-solution-injectable>

<sup>4</sup> R. Savarirayan e aa., *Safe and persistent growth-promoting effects of vosoritide in children with achondroplasia: 2-year results from an open-label, phase 3 extension study*, in *Genetics in Medicine*, <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01287-7>, 2021.



L'UOMO È LA MISURA DI TUTTE LE COSE.

Chiediamo dunque ad AIFA che l'Italia non sia da meno rispetto agli altri Paesi europei e che garantisca l'accesso immediato al farmaco facendo buon uso degli strumenti che l'ordinamento mette a disposizione dei pazienti, assicurando così piena tutela al diritto alla salute dei bambini con acondroplasia e alla dignità degli adulti di domani.

Ciò anche in considerazione della rinnovata attenzione che il legislatore ha dedicato alle malattie rare approvando in data 3 novembre 2021 il **Testo Unico Malattie Rare** il quale detta, altresì, disposizioni per assicurare l'immediata disponibilità dei farmaci orfani.

Vi ringraziamo per la Vostra attenzione e sensibilità verso le famiglie dei pazienti coinvolti.

Cordiali Saluti,

*Marco Sessa*

Marco Sessa  
Presidente di AISAC Odv  
Associazione per l'Informazione  
e lo Studio dell'Acondroplasia  
+39 340 0554337