

Atrofia muscolare spinale: la presa in carico prima e dopo i trattamenti farmacologici

Giorgia Coratti^{1,2}, Jacopo Lenkowicz³, Stefano Patarnello³, Maria Carmela Pera^{1,2}, Carlotta Masciocchi³, Alfredo Cesario⁴, Marika Pane^{1,2}, Eugenio Mercuri^{1,2}

1 Pediatric Neurology, Università Cattolica del Sacro Cuore, Rome, Italy

2 Centro Clinico Nemo, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Rome, Italy

3 Fondazione Policlinico Universitario A.Gemelli IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore, Rome, Italy.

4 Open Innovation Manager, Scientific Directorate, Fondazione Policlinico Universitario A.Gemelli IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore, Rome, Italy.

OBIETTIVI: L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia autosomica recessiva causata da mutazioni nel gene *SMN1* sul cromosoma 5q. Negli ultimi anni sono stati approvati in tutto il mondo diversi farmaci modificanti la malattia. Questa ricerca mira a descrivere i cambiamenti nella frequenza delle visite/ospedalizzazione nei pazienti con SMA che trattati o non trattati farmacologicamente (nusinersen).

METODI: Per lo studio sono stati raccolti dati da pazienti affetti da SMA seguiti dal 2015 a settembre 2020. Sono stati presi in considerazione i dati relativi al numero/lunghezza dei ricoveri e delle visite in day-hospital. Questi sono stati classificati in prima e dopo l'adozione di nusinersen, considerando per ciascun paziente la data di inizio di nusinersen. Nessun altro trattamento farmacologico era commercialmente disponibile al momento del periodo di studio. Il tipo di estrazione e analisi dei dati si basa sulla massimizzazione del valore proveniente dai dati relativi alla salute con un'elevata attenzione all'accesso e al consolidamento del set più completo di dati rilevanti per la ricerca.

RISULTATI: Sono stati raccolti dati da 226 pazienti, 48 SMA I, 96 SMA II e 82 SMA III. Il totale delle visite, escluse quelle unicamente necessarie alla somministrazione di nusinersen (6 visite 1° anno, poi 3 visite/anno), era 1168. Suddividendo le visite nell'adozione pre-post nusinersen, la media delle visite/paziente/anno era 1.9 vs 1.6 (SMA I), 1.8 vs 1.6 (SMA II), 1.6 vs 1.9 (SMA III), con una distribuzione diversa se suddivisa in ricoveri o visite in day-hospital.

CONCLUSIONI: Nonostante l'innovazione terapeutica degli ultimi anni, la quantità di cure necessarie per i pazienti con SMA rimane ancora elevata e richiedono risposte adeguate da parte del Servizio Sanitario Nazionale (IT-SSN). Tuttavia, i risultati preliminari ottenuti indicano che, l'attuazione di una terapia modificante la malattia, è in grado di ridurre il numero totale di visite necessarie per la regolare assistenza clinica. Particolare attenzione va posta alla tipologia di accesso (ospedalizzazione, day-hospital) e alla tipologia SMA.

BIBLIOGRAFIA:

[1] Messina S, Sframeli M, Maggi L, D'Amico A, Bruno C, Comi G, Mercuri E. Spinal muscular atrophy: state of the art and new therapeutic strategies. *Neurol Sci*. 2021 Apr 19. doi: 10.1007/s10072-021-05258-3. Epub ahead of print. PMID: 33871750.

[2] AIFA DETERMINA 25 settembre 2017 Regime di rimborsabilità e prezzo del medicinale per uso umano «Spinraza». (Determina n. 1611/2017). (17A06571) (GU Serie Generale n.226 del 27-09-2017)

[3] Ali I, Gilchrist FJ, Carroll WD, Alexander J, Clayton S, Kulshrestha R, Willis T, Samuels M. Healthcare utilisation in children with SMA type 1 treated with nusinersen: a single centre retrospective review. *BMJ Paediatr Open*. 2019 Dec 5;3(1):e000572. doi: 10.1136/bmjpo-2019-000572. PMID: 31909224; PMCID: PMC6937078.

[4] Droege M, Sproule D, Arjunji R, Gauthier-Loiselle M, Cloutier M, Dabbous O. Economic burden of spinal muscular atrophy in the United States: a contemporary assessment. *J Med Econ*. 2020 Jan;23(1):70-79. doi: 10.1080/13696998.2019.1646263. Epub 2019 Aug 4. PMID: 31322019.

[5] Gauthier-Loiselle M, Cloutier M, Toro W, Patel A, Shi S, Davidson M, Bischof M, LaMarca N, Dabbous O. Nusinersen for Spinal Muscular Atrophy in the United States: Findings From a Retrospective Claims Database Analysis. *Adv Ther*. 2021 Dec;38(12):5809-5828. doi: 10.1007/s12325-021-01938-w. Epub 2021 Oct 28. PMID: 34713391; PMCID: PMC8552979.

[6] Dangouloff T, Botty C, Beaudart C, Servais L, Hiligsmann M. Systematic literature review of the economic burden of spinal muscular atrophy and economic evaluations of treatments. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Jan 23;16(1):47. doi: 10.1186/s13023-021-01695-7. PMID: 33485382; PMCID: PMC7824917.