

Malattie rare – Approvata la rimborsabilità in Italia di givinostat per il trattamento della Distrofia muscolare di Duchenneⁱ.

- ***Il nuovo farmaco, a somministrazione orale, è indicato nei pazienti deambulanti di almeno 6 anni di età e in trattamento concomitante con corticosteroidi.***
- ***Il meccanismo d'azione di givinostat è indipendente dal tipo di mutazione genetica alla base della malattia.***

Milano, 14 aprile 2026 – Italfarmaco, multinazionale italiana privata che opera in oltre 90 Paesi, ha annunciato oggi che **l'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) ha approvato la rimborsabilità di givinostatⁱ, per il trattamento della distrofia muscolare di Duchenne (DMD) nei pazienti in grado di camminare a partire dai 6 anni di età**, in trattamento concomitante con corticosteroidi e indipendentemente dal tipo di mutazione genetica alla base di questa malattia rara e degenerativa, che **colpisce a livello globale circa 1 su 5.050 nati maschiⁱⁱ e provoca un progressivo indebolimento di tutti i muscoli, inclusi quelli cardiaco e respiratori.**

La decisione di AIFA di autorizzare la rimborsabilità di givinostat fa seguito all'approvazione condizionata da parte della Commissione Europea nel 2025 e si basa sui risultati delle sperimentazioni cliniche, che dimostrano l'efficacia del farmaco e il suo favorevole rapporto beneficio/rischio.

*“La distrofia muscolare di Duchenne è causata da mutazioni del gene DMD, che impediscono la produzione di distrofina funzionale, una proteina chiave per la salute dei muscoli. - spiega il **Prof. Eugenio Mercuri**, MD, Direttore dell'Unità operativa di Neuropsichiatria infantile del Policlinico Agostino Gemelli presso l'Università Cattolica di Roma – In assenza di distrofina il muscolo viene progressivamente sostituito da tessuto fibroso o adiposo. Givinostat agisce modulando l'attività di alcune sostanze e permettendo di ridurre il danno alla fibra muscolare, promuovendo così fenomeni di rigenerazione dei muscoli”.*

Attualmente non esiste una cura definitiva per questa **malattia genetica rara che ha una trasmissione recessiva legata al cromosoma X. La diagnosi avviene intorno ai 3 anni di età**, a partire da difficoltà del bambino nel saltare e salire le scale. In pochi anni i sintomi progrediscono, richiedono il ricorso alla sedia a rotelle e comportano una significativa perdita di autonomia dei pazienti.

*“Questo obiettivo raggiunto oggi non è un punto di arrivo: è la conferma che vent'anni di lavoro scientifico, clinico e di advocacy su questa molecola possono produrre risultati concreti. - dichiara **Filippo Buccella**, fondatore di Parent Project Aps www.parentproject.it - Parent Project ha supportato la ricerca su questa innovazione terapeutica fin da quando era ancora in fase universitaria, insieme a genitori, ricercatori e clinici italiani che hanno creduto in questo percorso. Allo stesso tempo è importante ricordare che non abbiamo ancora raggiunto una cura definitiva: è necessario proseguire affinché tutti i pazienti possano accedere alle terapie disponibili, e perché interi capitoli della vita adulta con DMD - dall'autonomia al lavoro, dalla cardiologia alla respirazione - abbiano finalmente risposte adeguate dal sistema. La nostra comunità, in questi trent'anni, ha contribuito a creare le condizioni perché tutti i pazienti possano accedere alle terapie disponibili”.*

Nuove prospettive e nuovi bisogni, quindi, in cui si inseriscono i progressi medico-scientifici



e la novità terapeutica **givinostat**, che rappresenta una storia di eccellenza scientifica italiana, perché l'Italia ha guidato fin dalle prime fasi la ricerca e sviluppo del nuovo farmaco a livello internazionale, come commenta **Francesco Di Marco**, CEO di Italfarmaco: *“Questa approvazione ci riempie di soddisfazione e rappresenta una tappa importante del percorso che stiamo compiendo in un ambito complesso come quello delle malattie rare, dove esistono tante sfide ancora aperte, che richiedono coraggio e visione, per dare nuove risposte a chi ancora troppo spesso si sente dimenticato. Vedere questa innovazione, frutto della ricerca italiana, arrivare ai pazienti è per noi uno stimolo a fare sempre di più, verso nuovi traguardi terapeutici”*.

INFORMAZIONI SULLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una malattia rara, di origine genetica, caratterizzata da progressiva atrofia e debolezza muscolare. È la forma più comune e più grave di distrofia muscolare e comporta una rapida progressione a causa della degenerazione dei muscoli scheletrici, del muscolo cardiaco e dei muscoli respiratori. La DMD colpisce prevalentemente i maschi e l'esordio avviene nella prima infanzia, a partire da un ritardo nella deambulazione (dopo i 18 mesi). Non esiste una cura definitiva per la DMD e i protocolli terapeutici internazionali prevedono un approccio multidisciplinare per trattare le complicanze della malattia. Grazie ai progressi nel trattamento l'aspettativa di vita è notevolmente aumentata negli ultimi anni.

INFORMAZIONI SU GIVINOSTAT

Givinostat è un inibitore dell'istone deacetilasi (HDAC) di classe I e II che modula l'attività incontrollata dell'HDAC nei muscoli distrofici, che contribuisce all'evoluzione della malattia nei pazienti con distrofia muscolare di Duchenne (DMD).

DATI CLINICI

La sicurezza e l'efficacia di givinostat nei pazienti con DMD è stata valutata nello studio EPIDYS. EPIDYS era uno studio di fase 3 di 18 mesi, randomizzato 2:1, in doppio cieco, controllato con placebo, su 179 pazienti affetti da DMD di età pari o superiore a 6 anni deambulanti. Givinostat o placebo erano somministrati in aggiunta a una dose stabile di corticosteroidi per tutta la durata dello studio.

INFORMAZIONI SU ITALFARMACO

Fondata a Milano nel 1938, Italfarmaco è una società farmaceutica privata attiva su scala globale che ha guidato lo sviluppo e ottenuto l'approvazione di molti prodotti farmaceutici in tutto il mondo. Il Gruppo Italfarmaco è presente in oltre 90 Paesi tramite società affiliate o controllate. La società è leader negli ambiti di ricerca, sviluppo, fabbricazione e commercializzazione di prodotti farmaceutici e vanta successi comprovati in numerose aree terapeutiche come l'immuno-oncologia, la ginecologia, la neurologia, le malattie cardiovascolari e le malattie rare. La divisione di Italfarmaco dedicata alle malattie rare porta avanti programmi relativi alla distrofia muscolare di Duchenne, alla distrofia muscolare di Becker, alla sclerosi laterale amiotrofica e alla policitemia vera.

ⁱ Determina AIFA 09/10/2025 - Gazzetta Ufficiale 19/03/2026 - Determina Pres. 357-2026

ⁱⁱ Crisafulli S, Sultana J, Fontana A, Salvo F, Messina S, Trifirò G. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):141. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01430-8>.

