

Titolo	16. Studio di fase 3 su efficacia e sicurezza di ATALUREN (PTC124) in pazienti affetti da fibrosi cistica con mutazioni non senso (PTC124-GD-021-CF)
Referente dello studio	C. Braggion, MD (c.braggion@meyer.it), PI (Partner del CTN)
Collaboratori interni	Anna Silvia Neri, MD Michela Francalanci, Biologa, coordinatrice dello studio
Disegno dello studio	Studio di fase 3, multicentrico, randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo, a gruppi paralleli condotto su soggetti di età ≥ 6 anni affetti da Fibrosi Cistica con mutazioni non-sense (classe I). Eudract number: 2013-004581-34
Enti-Aziende finanziatrici	PTC Therapeutics, Inc.
Razionale ed obiettivi	In alcune persone con FC, una specifica mutazione (errore) del gene della CFTR, denominata mutazione "non senso", causa l'arresto eccessivamente precoce della produzione di proteina CFTR. Di conseguenza, la proteina è insufficiente per funzionare adeguatamente. Questo studio rivaluterà un farmaco, denominato Ataluren (PTC124), che ha mostrato di migliorare la funzione polmonare di adulti e bambini con FC, quando non somministrato contemporaneamente all'antibiotico inalatorio tobramicina. L'obiettivo principale di questo studio è valutare la capacità di Ataluren di migliorare la funzionalità polmonare rispetto al placebo. L'obiettivo secondario è di valutare il suo impatto sulla frequenza delle esacerbazioni polmonari e sulla qualità di vita dei pazienti, e la sua sicurezza, quando assunto per 1 anno.
Criteri di inclusione	Soggetti di età ≥ 6 anni; presenza di una mutazione non-sense in almeno un allele del gene CFTR; FEV1 $\geq 40\%$ e $\leq 90\%$ del valore predetto per età, sesso ed altezza; saturazione di ossigeno a riposo $\geq 92\%$; valori di laboratorio al momento dello screening entro i limiti stabiliti.
Criteri di esclusione	Ipersensibilità accertata a qualsiasi ingrediente od eccipiente contenuto nel farmaco in studio; partecipazione a precedenti studi clinici di fase 3 con Ataluren; modifiche alla terapia o esacerbazione polmonare nelle 4 settimane precedenti lo screening; uso cronico per inalazione di tobramicina; utilizzo di altri farmaci sperimentali; trapianto di organo; ipertensione portale; positività a epatite B, C o HIV; gravidanza o allattamento; fumo attivo.
Metodi	Il trattamento, somministrato per via orale per tre volte al giorno, ha una durata di 48 settimane. Le visite vengono effettuate ogni 8 settimane fino a 4 settimane dalla fine del trattamento. Oltre agli accertamenti routinari (esame fisico, segni vitali, peso, BMI e spirometria) durante le visite sarà eseguito un elettrocardiogramma e verrà somministrato il questionario per la qualità di vita. Verrà raccolto un campione di sangue e urine ad ogni visita. Una ecografia renale sarà eseguita ad inizio e fine studio e in ogni altro momento se ritenuto necessario.
Risultati o prodotti attesi	L'obiettivo dello studio è la valutazione della sicurezza e dell'efficacia del trattamento a lungo termine con Ataluren.
Inizio del reclutamento	Febbraio 2015
Fine fase sperimentale	Dopo 48 settimane di trattamento con il farmaco in studio (o placebo)
Pubblicazione su rivista medica	