

<b>Titolo</b>	<b>17.</b> <b>Studio di estensione di fase 3 con ATALUREN (PTC124) in pazienti con fibrosi cistica da mutazioni non senso (PTC124-GD-021e-CF).</b>
<b>Referente dello studio</b>	C. Braggion, MD (c.braggion@meyer.it), PI come partner del CTN
<b>Collaboratori interni</b>	Anna Silvia Neri, MD Michela Francalanci, Biologa, coordinatrice dello studio
<b>Disegno dello studio</b>	Studio di fase 3, di continuazione in aperto della somministrazione di Ataluren per os; anche i pazienti che assumevano il placebo nello studio precedente assumono il farmaco per un totale di 96 settimane. Eudract number: 2014-005355-83
<b>Enti-Aziende finanziatrici</b>	PTC Therapeutics, Inc.
<b>Razionale ed obiettivi</b>	In alcune persone con FC, una specifica mutazione (errore) del gene CFTR, denominata mutazione "non senso", causa l'arresto eccessivamente precoce della produzione di proteina CFTR. Di conseguenza, la proteina è insufficiente per funzionare adeguatamente e da questo difetto derivano i sintomi della malattia. Il farmaco Ataluren (PTC124), che riesce ad attivare la sintesi della proteina CFTR, ha dimostrato in uno studio precedente di fase 3 che migliora la funzione polmonare (FEV1), se non somministrato contemporaneamente all'inalazione di tobramicina, e che è ben tollerato. L'obiettivo principale di questo studio è di valutare la capacità di Ataluren di migliorare la funzionalità polmonare rispetto al placebo. Obiettivi secondari sono la valutazione della sicurezza, l'effetto del farmaco sul numero di esacerbazioni polmonari e sulla qualità di vita.
<b>Criteri di inclusione</b>	Completamento del trattamento in studio (placebo o farmaco attivo) nel precedente protocollo di studio di fase 3 in doppio cieco (PTC124-GD-021-CF).
<b>Criteri di esclusione</b>	Ipersensibilità nota ad uno dei principi attivi o degli eccipienti del farmaco in studio e partecipazione attuale ad altre sperimentazioni cliniche terapeutiche.
<b>Metodi</b>	Tutti i pazienti sono in trattamento con Ataluren, somministrato per via orale 3 volte al giorno. Le visite, che prevedono l'esame clinico, la spirometria, un prelievo del sangue e dell'urina, la somministrazione del questionario per la qualità di vita, sono effettuate ogni 3 mesi per circa 2 anni. Un elettrocardiogramma e una ecografia renale saranno effettuate ad inizio e a fine studio. Per tutta la durata dello studio saranno raccolti i dati su eventi avversi e terapie eseguite.
<b>Risultati o prodotti attesi</b>	L'obiettivo dello studio è valutare la sicurezza e l'efficacia a lungo termine (2 anni) del trattamento con Ataluren in pazienti con fibrosi cistica da mutazioni non senso, che hanno partecipato e concluso il precedente studio PTC124-GD-021-CF.
<b>Inizio del reclutamento</b>	Febbraio 2016
<b>Fine fase sperimentale</b>	Dopo 96 settimane di trattamento con il farmaco in studio.
<b>Pubblicazione su rivista medica</b>	