



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

EMA/701116/2017
EMA/H/C/006327

Aqneursa (*levacetilleucina*)

Sintesi di Aqneursa e perché è autorizzato nell'Unione europea (UE)

Cos'è Aqneursa e per cosa si usa?

Aqneursa è un medicinale usato per il trattamento dei sintomi neurologici (sintomi che colpiscono il cervello e i nervi) della malattia di Niemann Pick di tipo C (NPC) in adulti e bambini di età pari o superiore a 6 anni che pesano almeno 20 kg.

L'NPC è una malattia ereditaria che influisce sulla capacità dell'organismo di trasportare i grassi all'interno delle cellule. Nel tempo, questi grassi si accumulano nelle cellule del cervello e in altre parti del sistema nervoso causando una disfunzione cellulare e la conseguente morte cellulare. Ciò provoca sintomi quali problemi di equilibrio, movimento e deglutizione, problemi di articolazione del linguaggio e tremori incontrollabili.

Aqneursa è usato in associazione con miglustat, un altro medicinale per il trattamento dei sintomi neurologici dell'NPC. Può anche essere usato in monoterapia (da solo) se il trattamento con miglustat ha provocato effetti indesiderati che lo rendono inadatto per il paziente.

L'NPC è raro e Aqneursa è stato qualificato come "medicinale orfano" (medicinale utilizzato nelle malattie rare) il 20 marzo 2017. Ulteriori informazioni sulla qualifica di medicinale orfano sono disponibili sul [sito web](#) dell'EMA.

Aqneursa contiene il principio attivo levacetilleucina.

Come si usa Aqneursa?

Aqneursa può essere ottenuto soltanto con prescrizione medica. Il medicinale è disponibile sotto forma di bustine contenenti granulato da miscelare con acqua per ottenere una sospensione, da assumere per via orale 2-3 volte al giorno. La sospensione può essere somministrata anche mediante un sondino per l'alimentazione.

La dose dipende dal peso corporeo del paziente. Per maggiori informazioni sull'uso di Aqneursa, vedere il foglio illustrativo o contattare il medico o il farmacista.

Come agisce Aqneursa?

L'NPC è causata da alterazioni (mutazioni) nei geni che forniscono istruzioni per la produzione di proteine denominate NPC1 e NPC2. Queste proteine sono normalmente coinvolte nel trasporto di grassi

Official address Domenico Scarlattilaan 6 • 1083 HS Amsterdam • The Netherlands

Address for visits and deliveries Refer to www.ema.europa.eu/how-to-find-us

Send us a question Go to www.ema.europa.eu/contact **Telephone** +31 (0)88 781 6000

An agency of the European Union



dai lisosomi (piccole sacche presenti nelle cellule che degradano grandi molecole, come i grassi) ad altre parti della cellula. Nelle persone affette da NPC, la NPC1 o la NPC2 non funzionano correttamente, con conseguente accumulo di grasso nei lisosomi, che è dannoso per le cellule.

L'esatto meccanismo d'azione del principio attivo di Aqneursa, levacetilleucina, non è noto. Tuttavia, gli studi condotti sugli animali suggeriscono che il medicinale può contribuire a correggere la capacità delle cellule di generare energia. Ciò include la capacità delle cellule di produrre adenosina trifosfato, la principale fonte di energia per le cellule cerebrali che controllano il movimento e l'equilibrio.

Quali benefici di Aqneursa sono stati evidenziati negli studi?

In uno studio principale condotto su 60 adulti e bambini di età pari o superiore a 6 anni che pesavano almeno 20 kg, il trattamento con Aqneursa ha portato a miglioramenti del movimento, della coordinazione e della capacità di svolgere compiti quotidiani rispetto al placebo (un trattamento fittizio).

Nello studio, ai pazienti era stato somministrato Aqneursa o placebo per le prime 12 settimane; 51 dei 60 partecipanti seguivano anche una terapia con miglustat. Dopo questo periodo, i gruppi sono stati incrociati; ai pazienti trattati con Aqneursa veniva somministrato placebo e a quelli che avevano assunto placebo veniva somministrato Aqneursa per altre 12 settimane. La principale misura dell'efficacia era la variazione della scala per la valutazione e la classificazione dell'atassia (SARA). Il punteggio SARA valuta in che misura il movimento, la coordinazione e la capacità di una persona di svolgere i compiti quotidiani siano influenzati dall'atassia (un'affezione che causa una perdita di coordinazione muscolare). La scala va da 0 (senza atassia) a 40 (atassia grave); una diminuzione del punteggio in una persona indica un alleviamento dei sintomi.

Nel complesso, il trattamento con Aqneursa ha portato a una riduzione media di circa 2 punti nel punteggio SARA, rispetto a una riduzione di 0,6 con placebo. Inoltre, i soggetti ai quali è stato somministrato Aqneursa e che sono poi passati al placebo hanno manifestato un aumento del punteggio SARA dopo l'interruzione del trattamento con il medicinale.

Quali sono i rischi associati ad Aqneursa?

Per l'elenco completo delle limitazioni e degli effetti indesiderati rilevati con Aqneursa, vedere il foglio illustrativo.

L'effetto indesiderato più comune di Aqneursa (che può riguardare fino a 1 persona su 10) è la flatulenza.

Perché Aqneursa è autorizzato nell'UE?

L'NPC è una patologia rara, potenzialmente letale, con opzioni di trattamento limitate. Al momento dell'approvazione di Aqneursa, l'unico medicinale autorizzato per il trattamento dei sintomi neurologici dell'NPC era miglustat.

Nonostante alcune incertezze nello studio principale, come la durata di trattamento relativamente breve per un medicinale destinato all'uso a lungo termine, Aqneursa ha portato a un alleviamento dei sintomi neurologici dell'NPC, compresi quelli che interessano i movimenti e la coordinazione. Inoltre, i soggetti che hanno interrotto il trattamento hanno registrato un peggioramento significativo dei sintomi. Al momento dell'approvazione, l'unico effetto indesiderato associato ad Aqneursa era la flatulenza.

Pertanto, l'Agenzia europea per i medicinali ha deciso che i benefici di Aqneursa sono superiori ai rischi e che il suo uso può essere autorizzato nell'UE.

Quali sono le misure prese per garantire l'uso sicuro ed efficace di Aqneursa?

Le raccomandazioni e le precauzioni che gli operatori sanitari e i pazienti devono osservare affinché Aqneursa sia usato in modo sicuro ed efficace sono state riportate nel riassunto delle caratteristiche del prodotto e nel foglio illustrativo.

Come per tutti i medicinali, i dati sull'uso di Aqneursa sono costantemente monitorati. I presunti effetti indesiderati riportati con Aqneursa sono valutati attentamente e qualsiasi azione necessaria alla salvaguardia dei pazienti è intrapresa.

Altre informazioni su Aqneursa

Aqneursa ha ricevuto un'autorizzazione all'immissione in commercio valida in tutta l'UE il

Ulteriori informazioni su Aqneursa sono disponibili sul sito web dell'Agenzia:

ema.europa.eu/medicines/human/EPAR/aqneursa.