

## **ESTEVE ANUNCIA EL INICIO DE UN ESTUDIO DE HISTORIA NATURAL EN PACIENTES CON SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO A (MPSIIIA)**

- **La recogida de datos de las historias clínicas de pacientes ayudará a entender mejor la progresión de esta enfermedad rara e interpretar los resultados del tratamiento en desarrollo por ESTEVE y la Universidad Autónoma de Barcelona**
- **El síndrome de Sanfilippo es una enfermedad neurodegenerativa devastadora clasificada como rara, afecta a cerca de 1 de cada 100.000 niños que raramente sobreviven más allá de la adolescencia**
- **La Agencia Española del Medicamento avala el proyecto en cuanto a eficacia y seguridad pre-clínica y la compañía espera iniciar el ensayo Fase I/II con pacientes en el tercer trimestre de 2015**

*Barcelona, 31 de Julio 2014.-* A diferencia de lo que ocurre en otras patologías en investigación, en el caso de las enfermedades raras, que afectan a un número reducido de pacientes, la posibilidad de realizar ensayos clínicos comparativos es muy limitada.

Los estudios de historia natural permiten recopilar información para un mayor conocimiento de la enfermedad y poder definir indicadores potencialmente útiles para monitorizar su progresión. Además, ante el desarrollo de una terapia génica para el tratamiento de la MPSIIIA, el estudio de historia natural va a servir como grupo comparador en los ensayos clínicos, permitiendo un desarrollo clínico eficiente del medicamento en investigación.

El principal objetivo es evaluar el curso de la progresión de la enfermedad mediante la recogida de datos de la historia clínica de pacientes que únicamente han de cumplir el criterio de tener el diagnóstico confirmado de la enfermedad. El estudio se llevará a cabo en todos los centros españoles en los que se estén tratando o se hayan tratado pacientes con Síndrome de Sanfilippo Tipo A y esta información será clave para poder interpretar adecuadamente los resultados del ensayo clínico de la terapia génica que ESTEVE está desarrollando para el tratamiento de la MPSIIIA.

El estudio ha sido aprobado por el Comité Ético de Investigación Clínica del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona y por las autoridades pertinentes de acuerdo a la legislación vigente. Se iniciará el próximo mes de septiembre, estando por el momento prevista la participación de 23 centros españoles, que aportarán datos de las historias clínicas de 40 pacientes afectados por el Síndrome de Sanfilippo Tipo A. Para dar la mayor robustez posible al estudio, el objetivo es incluir todos los pacientes que hayan sido diagnosticados en España.

### **Terapia génica y vía de administración innovadora**

Como ya anticipó la compañía en un [comunicado en marzo de este mismo año](#), la terapia génica en investigación consiste en un vector viral que contiene una versión optimizada de gen de la sulfamidasa humana (enzima de la que carecen estos enfermos), que incrementa su expresión.

Los resultados de los estudios preclínicos en un modelo animal de MPSIIIA indican que una vez se incrementan los niveles de actividad enzimática tanto en el cerebro como en el resto del cuerpo, se reduce significativamente la acumulación de glicosaminoglicanos (las sustancias que metaboliza la sulfamidasa) en las células, se controla la neuroinflamación y la disfunción tanto del cerebro como de otros órganos afectados, el comportamiento del animal mejora considerablemente y su esperanza de vida se prolonga notablemente hasta cerca de la normalidad.

Una importante innovación que aporta esta terapia génica es su administración en el líquido cefalorraquídeo, que se realiza a través de una única punción intracraneal, como las que se realizan para el tratamiento de las hidrocefalias en niños, intervenciones que son práctica habitual de los neurocirujanos pediátricos. Esta vía de administración asegura una distribución uniforme del producto terapéutico en todo el cerebro, que es el principal órgano afectado por la enfermedad. Además, quedan minimizados los posibles efectos inmunogénicos de la terapia génica por las características anatómicas y funcionales del cerebro.

#### **Autoridades Reguladoras (España, Europa y EEUU)**

El proyecto ha sido desarrollado desde el principio en estrecha comunicación con las autoridades regulatorias, habiendo sido designado como medicamento huérfano por las autoridades tanto europea (EMA) como americana (FDA) en 2011.

Además, el proyecto ha sido objeto de dos Asesoramientos Científicos con la AEMPS (2011 y 2014) y la EMA (2012) y cuenta con la aprobación del Plan de Investigación Pediátrico por la EMA (2014).

Actualmente el proyecto se encuentra en Fase Preclínica avanzada, estando en proceso la fabricación del medicamento para realizar los estudios preclínicos de seguridad, que permitan iniciar el ensayo clínico de Fase I/II en el tercer trimestre de 2015.

El proyecto Sanfilippo ha sido objeto de ayuda por parte del Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad y por parte del Ministerio de Economía y Competitividad de España.

#### **Acerca del Síndrome de Sanfilippo Tipo A**

El síndrome de Sanfilippo tipo A es una enfermedad devastadora que conlleva el deterioro mental progresivo de los pacientes que raramente sobreviven más allá de la adolescencia. El diagnóstico de muchas enfermedades raras es prolongado en el tiempo y normalmente se realiza una vez que los síntomas clínicos son evidentes. El Síndrome de Sanfilippo, enfermedad lisosomal causada por la pérdida de actividad de la enzima sulfamidasa, afecta aproximadamente a uno de cada 100.000 nacimientos y permanece infradiagnosticado.

El proyecto Sanfilippo forma parte del partenariado público-privado entre ESTEVE y el grupo de investigación liderado por la Dra. Fàtima Bosch de la Universitat Autònoma de Barcelona, cuyo objetivo es desarrollar terapias génicas para el tratamiento de este síndrome y otras enfermedades relacionadas, las llamadas mucopolisacaridosis.

### ***Acerca de ESTEVE***

ESTEVE es un grupo químico farmacéutico líder en el sector situado en Barcelona, España. Desde su fundación en 1929, Esteve se ha comprometido con la excelencia en el cuidado de la salud, dedicando sus esfuerzos a la investigación de nuevos fármacos para necesidades médicas no cubiertas. La empresa trabaja tanto de manera independiente como en colaboración, con el fin de aportar nuevos tratamientos, los mejores en su campo, a pacientes que los necesiten. En la actualidad, la compañía cuenta con un equipo de 2.300 profesionales y posee filiales e instalaciones de producción en diversos países europeos, así como en EEUU, China y México.

[www.esteve.com](http://www.esteve.com) y [www.esteve.com/investigacion-desarrollo](http://www.esteve.com/investigacion-desarrollo)

---

---

### **Para más información:**

*Relacionada con el estudio:*

Dra. Adelaida Morte de ESTEVE email: [amorte@esteve.es](mailto:amorte@esteve.es), Tel. 93 446 60 00 Extensión 66581. Atenderá cuestiones de los/las pediatras que tratan a niños con esta patología

*Medios de comunicación:*

Ma Àngels Valls, ESTEVE, telf. 93 446 62 86, [avalls@esteve.es](mailto:avalls@esteve.es)

M<sup>a</sup> José Egea, Grupo Inforpress, Tel. 93 419 06 30, [megea@inforpress.es](mailto:megea@inforpress.es)