

## **ESTEVE anuncia l'inici d'un estudi d'història natural en pacients amb la Síndrome de Sanfilippo Tipus A (MPSIIIA)**

- **La recollida de dades de les històries clíniques de pacients ajudarà a entendre millor la progressió d'aquesta malaltia rara i interpretar els resultats del tractament en desenvolupament per ESTEVE i la Universitat Autònoma de Barcelona**
- **La Síndrome de Sanfilippo és una malaltia neurodegenerativa devastadora classificada com a rara i afecta a prop de 1 de cada 100.000 nens que rarament sobreviuen més enllà de l'adolescència**
- **L'Agència Espanyola del Medicament avala el projecte pel que fa a eficàcia i seguretat preclínica i la companyia espera iniciar l'assaig Fase I/II amb pacients en el tercer trimestre del 2015**

Barcelona, 31 de Juliol del 2014.- A diferència d'altres patologies en investigació, en el cas de les malalties rares, que afecten un número reduït de pacients, la possibilitat de fer assajos clínics comparatius és molt limitada.

Els estudis d'història natural permeten recopilar informació per tenir un major coneixement de la malaltia i poder definir indicadors potencialment útils per monitorar la seva progressió. A més, davant el desenvolupament d'una teràpia gènica per al tractament de la MPSIIIA, l'estudi d'història natural servirà com a grup comparador en els assajos clínics, permetent un desenvolupament clínic eficient del medicament en investigació.

El **principal objectiu** és avaluar el curs de la progressió de la malaltia mitjançant la recollida de dades de la història clínica de pacients que únicament han de complir el criteri de tenir el diagnòstic confirmat de la patologia. L'estudi es durà a terme en tots els centres espanyols on s'hi estiguin tractant o s'hagin tractat pacients amb la Síndrome de Sanfilippo Tipus A i aquesta informació serà clau per a poder interpretar adequadament els resultats de l'assaig clínic de la teràpia gènica que ESTEVE està desenvolupant per al tractament de la MPSIIIA.

L'estudi ha estat aprovat pel Comitè Ètic d'Investigació Clínica de l'Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona i per les autoritats pertinents d'acord a la legislació vigent. S'iniciarà el proper mes de setembre, estant per ara prevista la participació de 23 centres espanyols, que aportaran dades de les històries clíniques de 40 pacients afectats per la Síndrome de Sanfilippo Tipus A. Per donar la major robustesa possible a l'estudi, l'objectiu és incloure-hi tots els pacients que hagin estat diagnosticats a Espanya.

### **Teràpia gènica i via d'administració innovadora**

Com ja va avançar ESTEVE en un [comunicat el març d'aquest any](#), la teràpia gènica en investigació consisteix en un vector viral que conté una versió optimitzada del gen de la sulfamidasa humana (un enzim que aquests malalts no tenen), que augmenta la seva expressió.

Els resultats dels estudis preclínic en un model animal de MPSIIIA indiquen que un cop s'incrementen els nivells d'activitat enzimàtica, tant en el cervell com en la resta del cos, es redueix significativament l'acumulació de glicosaminoglicans (les substàncies que metabolitza la sulfamidasa) en les cèl·lules, es controlen la neuroinflamació i la disfunció del cervell i d'altres òrgans afectats, el comportament de l'animal millora considerablement i la seva esperança de vida es perllonga notablement fins a quasi la normalitat.

Una important innovació que aporta aquesta teràpia gènica és la seva administració en el líquid cefaloraquídi, que es fa a través d'una única punció intracranial, com les que es duen a terme per al tractament de les hidrocefàlies en nens, intervencions que són una pràctica habitual dels neurocirurgians pediàtrics. Aquesta via d'administració assegura una distribució uniforme del producte terapèutic en tot el cervell, que és el principal òrgan afectat per la malaltia. A més, queden minimitzats els possibles efectes immunogènics de la teràpia gènica per les característiques anatòmiques i funcionals del cervell.

### **Agencia Espanyola del Medicament**

El projecte ha estat desenvolupat des del principi en estreta comunicació amb les autoritats reguladores, havent estat designat com a **medicament orfe** per les autoritats europea (EMA) i americana (FDA) el 2011.

A més, el projecte ha estat de dos Assessoraments Científics amb l'AEMPS (2011 i 2014) i l'EMA (2012) i té l'aprovació del Pla d'Investigació Pediàtrica per l'EMA (2014).

Actualment, el projecte està en Fase Preclínica avançada, estant en procés la fabricació del medicament per fer els estudis preclínic de seguretat, que permetin iniciar l'assaig clínic de Fase I/II en el tercer trimestre del 2015.

El projecte Sanfilippo ha estat objecte d'ajuda per part del Ministeri de Sanitat, Política Social i Igualtat i per part del Ministeri d'Economia i Competitivitat d'Espanya.

### **Sobre la Síndrome de Sanfilippo Tipus A**

La Síndrome de Sanfilippo Tipus A és una malaltia devastadora que comporta el deteriorament mental progressiu dels pacients, que rarament sobreviuen més enllà de l'adolescència. El diagnòstic de moltes malalties rares és perllongat en el temps i normalment es fa un cop que els símptomes clínics són evidents. La Síndrome de Sanfilippo, malaltia lisosomal causada per la pèrdua d'activitat de l'enzim sulfamidasa, està present en aproximadament un de cada 100.000 naixements i roman infradiagnosticat.

El projecte Sanfilippo forma part del partenariat públic-privat entre ESTEVE i el grup de recerca liderat per la Dra. Fàtima Bosch de la Universitat Autònoma de Barcelona, que té com a objectiu desenvolupar teràpies gèniques per al tractament d'aquesta síndrome i d'altres malalties relacionades, les anomenades mucopolisacaridosis.

### **Sobre ESTEVE**

ESTEVE és un grup químic farmacèutic líder al sector i situat a Barcelona, Espanya. Des de la seva fundació el 1929, Esteve s'ha compromès amb l'excel·lència en la cura de la salut, dedicant els seus esforços a la investigació de nous fàrmacs per a necessitats mèdiques no cobertes. L'empresa treballa tant de manera independent com en col·laboració, amb la finalitat

d'aportar nous tractaments, els millors en el seu camp, a pacients que els necessitin. Actualment, la companyia compta amb un equip de 2.300 professionals i té filials i instal·lacions de producció en diversos països europeus, així com als EUA, la Xina i Mèxic.

[www.esteve.com](http://www.esteve.com) i [www.esteve.com/investigacio-desenvolupament](http://www.esteve.com/investigacio-desenvolupament)

---

---

**Per a més informació:**

*Relacionada amb l'estudi:* Dra. Adelaida Morte d'ESTEVE. E-mail: [amorte@esteve.es](mailto:amorte@esteve.es), Tel. 93 446 60 00 Extensió 66581. Atendrà qüestions dels/les pediatres que tracten nens amb la patologia.

*Mitjans de comunicació:* Ma Àngels Valls, ESTEVE, e-mail: [avalls@esteve.es](mailto:avalls@esteve.es), Tel. 93 446 62 86 i Ma José Egea, Grupo Inforpress, Tel 93 419 06 30, e-mail: [megea@inforpress.es](mailto:megea@inforpress.es).