

Dicembre, 2016

Aggiornamento della ricerca scientifica sulla malattia di Pompe

Riportiamo l'informativa che IPA (International Pompe Association) ha inviato alle Associazioni affiliate.

IPA, cerca di essere sempre aggiornata sugli sviluppi della ricerca scientifica relativa alla Malattia di Pompe, instaurando e mantenendo rapporti con i principali centri e le aziende farmaceutiche che svolgono ricerca su questa malattia, assicurandosi che il punto di vista del paziente venga sempre preso in considerazione.

Ad oggi, ci sono 41 studi clinici attivi consultabili sul sito Clinicaltrials.gov (parola chiave per la ricerca: Pompe Disease).

L'IPA è stata fondata nel 1999 con l'obiettivo di riuscire ad avere al più presto una terapia per i pazienti Pompe e, in effetti, da dieci anni esiste in commercio un farmaco che rappresenta un primo importante traguardo.

La comunità medico-scientifica è alla continua ricerca di nuove modalità terapeutiche per la Malattia di Pompe e diverse case farmaceutiche stanno lavorando allo sviluppo di nuove terapie.

Nel mondo delle malattie rare, la nostra comunità è fortunata ad avere questo livello di interesse per il miglioramento della qualità di vita dei pazienti dovunque essi si trovino nel mondo.

Quali sono le case farmaceutiche attivamente impegnate alla ricerca sulla Malattia di Pompe?

AMICUS TERAPEUTICS sta progettando un farmaco che unisca la terapia enzimatica sostitutiva (ERT) con un farmaco chaperone.

Si tratta dell'enzima alfa-glucosidasi acida umana ricombinante (rhGAA) sviluppato con una struttura ottimizzata per migliorarne l'assorbimento, e somministrato in combinazione con uno chaperone farmacologico (AT2221, Miglustat) per aumentarne potenzialmente l'attività e la stabilità.

Amicus ha iniziato trial clinici di Fase I/II negli adulti. I centri coinvolti si trovano in USA, Australia, Germania, Regno Unito e Paesi Bassi.

Per maggiori informazioni consultare il sito clinicaltrials.gov (identifier: NCT02675465).

AUDENTES TERAPEUTICS sta lavorando alla terapia genica (AT002) per la Malattia di Pompe. Sebbene ancora nella fase preclinica di sviluppo, secondo i dati presentati in occasione dell'American Society of Gene and Cell Therapy Annual Meeting, i risultati sono promettenti e Audentes spera di continuare la ricerca e avanzare a trial clinici di Fase 1.

BIOMARIN nel mese di giugno 2016 ha comunicato di non voler più proseguire con lo sviluppo del proprio prodotto, BMN 701, per motivi commerciali.

Maggiori informazioni sono disponibili sul sito web dell'IPA.

GENZYME, Myozyme (Lumizyme negli USA) è ad oggi l'unica terapia disponibile per la Malattia di Pompe.

Genzyme continua a produrre e commercializzare Myozyme in tutto il mondo.

Genzyme sta inoltre sviluppando una terapia enzimatica sostitutiva di prossima generazione: NeoGAA.

Lo studio di Fase1 è stato completato nel 2015 e i risultati sono stati presentati al World Symposium in San Diego. Incoraggiati dai risultati hanno iniziato un trial di Fase 3, COMET, per i pazienti con forma tardiva non precedentemente trattati.

Maggiori informazioni sono disponibili sul sito web dell'IPA, e su clinicaltrials.gov (identifier: NCT02782741)

Anche **OXYRANE** stava lavorando allo sviluppo di una terapia enzimatica sostitutiva (ERT) tramite l'utilizzo di un lievito, ma non avendo aggiornato il suo sito web da diversi anni, riteniamo che abbiano abbandonato il progetto.

VALERION sta conducendo uno studio in fase preclinica su modelli murini del proprio prodotto VAL--1221. VAL--1221 è una coniugazione chimica tra un anticorpo usato come vettore (3E10) e l'enzima alfa-glucosidasi acida (GAA). Nessun risultato è stato ancora presentato.

Tuttavia, il loro obiettivo è una maggiore scomposizione del glicogeno all'interno dei lisosomi e dei citoplasmi, e una maggiore efficacia rispetto alla terapia attualmente disponibile.

Per info:

e-mail: aig.pompe@libero.it

telefono: AIG- voce amica 02 4570 3334



AIG – Associazione Italiana Glicogenosi - Associazione di volontariato **ONLUS** di Diritto

Via Roma, 2/G 20090 Assago (MI) - Tel. 02 4570 3334

e-mail: info@aig-aig.it – web: www.aig-aig.it

Codice IBAN: **IT 65 R 05584 33540 000000031210** – Codice Fiscale: 97 187 130 154