

## **BMN 044 – Fase 2**

*Italia, Belgio, Olanda e Svezia*

BMN 044 (precedentemente noto come PRO 044) è un oligonucleotide antisenso (AON) di tipo 2'-O-Methyl originariamente sviluppato da Prosensa Therapeutics. A partire da fine 2014, la company responsabile dello sviluppo clinico di questa molecola è la statunitense BioMarin.

Questa molecola potrebbe rappresentare una futura terapia per quei pazienti DMD con una delezione nel gene della distrofina potenzialmente trattabile con lo skipping dell'esone 44.

Tali pazienti rappresentano circa il 6% della popolazione Duchenne.

### **In che fase di sviluppo è questo studio?**

Questo è uno studio clinico che ha completato la fase 1/2a. A dicembre 2014 è iniziato uno studio clinico di estensione di fase 2 attualmente in corso.

### **Qual è lo scopo di questo studio?**

Lo scopo dello studio di fase 1/2 completato è stato determinare la sicurezza relativa alla somministrazione nei pazienti di diversi dosaggi di BMN 044 e di raccogliere dati che indicavano, in base ai livelli di espressione della distrofina, qual era la dose terapeutica. Questo studio ha valutato anche la farmacocinetica del composto.

Lo studio di estensione mira a valutare l'efficacia di BMN 044 sulla funzionalità e sulla forza muscolare in pazienti con distrofia muscolare di Duchenne.

### **Chi finanzia questo studio e dove si svolge?**

Questo studio è finanziato da BioMarin e coinvolge 4 paesi in Europa: Italia, Belgio, Olanda e Svezia.

In **Italia** i centri clinici coinvolti sono l'Ospedale S. Anna di Ferrara e il Policlinico Gemelli di Roma.

### **Chi prende parte allo studio?**

Allo studio di fase 1/2 hanno partecipato pazienti affetti da DMD di età compresa tra 5 e 16 anni con una delezione nel gene della distrofina che può essere corretta attraverso lo skipping dell'esone 44. Lo studio di estensione coinvolge i pazienti che hanno precedentemente partecipato allo studio di fase 1/2.

### **Sono già disponibili risultati?**

Lo studio di fase 1/2 ha coinvolto 18 pazienti e ha valutato 6 diversi dosaggi di BMN 044. La molecola è stata somministrata attraverso iniezioni sottocute o intravena eseguite una volta a settimana per un periodo complessivo di 5 settimane. I risultati disponibili indicano che la somministrazione della molecola è stata generalmente ben tollerata e non sono stati riportati eventi avversi gravi correlabili al trattamento. Inoltre, i risultati hanno confermato un ripristino della sintesi di distrofina e individuato il range di dosaggio migliore tra i 6-9 mg/kg. Per lo studio di estensione non sono ancora disponibili risultati.

### **Dove posso ottenere ulteriori informazioni in merito a questo studio?**

Le informazioni sono disponibili sui siti [www.clinicaltrials.gov/show/NCT01037309](http://www.clinicaltrials.gov/show/NCT01037309) e sul sito di Parent Project onlus [www.parentproject.it](http://www.parentproject.it)

*(scheda aggiornata a gennaio 2016)*