

## **SRP-4053 – Fase 1/2**

*Italia, Francia e Regno Unito*

Questo trial, denominato SKIP-NMD è un progetto finanziato dall'Unione Europea che raccoglie in un consorzio ricercatori, clinici e company, esperti nella DMD. Il progetto, guidato dal Prof. Francesco Muntoni, neurologo pediatrico dell'University College di Londra, ha l'obiettivo di sviluppare e testare una nuova molecola antisenso che sia in grado di indurre lo skipping dell'esone 53 del gene della distrofina. La molecola antisenso selezionata, di tipo morfolino fosfodiammidato (PMO) e denominata SRP-4053, ed è prodotta da Sarepta Therapeutics, che è partner industriale del progetto.

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

Questo è uno studio clinico di fase 1/2 diviso in due parti, la prima parte dello studio è terminata mentre la seconda è tuttora in corso.

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

Lo scopo del trial è verificare la sicurezza e l'efficacia di SRP-4053 in pazienti DMD con mutazione trattabile. Il trial servirà anche a testare alcune metodiche di valutazione innovative e consentirà di comprendere se queste potranno essere in futuro impiegate per valutare lo stato clinico dei pazienti.

### **Chi finanzia questo studio?**

La fase 1 dello studio è finanziata dall'Unione Europea, mentre la fase 2 sarà finanziata da Sarepta Therapeutics.

### **Come si svolge lo studio?**

Lo studio è suddiviso in due parti. La prima parte, di tipo dose escalation e controllata con il placebo, durerà 12 settimane e coinvolgerà 12 pazienti DMD con mutazione trattabile con lo skipping dell'esone 53. Nella seconda parte saranno inclusi i pazienti che hanno partecipato alla fase precedente ed ulteriori 12 pazienti; tutti assumeranno SRP-4053 al dosaggio ottimale precedentemente identificato per un periodo pari a 48 settimane. I dati ottenuti saranno in questo caso confrontati con quelli relativi alla storia naturale di un gruppo di pazienti di controllo costituito da 24 ragazzi DMD con mutazione non correggibile con lo skipping dell'esone 53.

### **Dove si svolge lo studio?**

Il trial ha luogo presso alcuni centri clinici del Regno Unito, Francia e Italia.

In Italia il centro clinico coinvolto è il Policlinico Universitario Agostino Gemelli di Roma.

### **Chi può prendere parte allo studio?**

Allo studio partecipano pazienti DMD deambulanti con un'età compresa tra i 6 e i 15 anni in trattamento stabile con steroidi e con una delezione nel gene della distrofina che possa essere corretta attraverso lo skipping dell'esone 53.

I criteri di inclusione per lo studio di storia naturale (parte 2), sono identici a quelli sopra elencati fatta eccezione per la mutazione che non deve essere trattabile con lo skipping dell'esone 53.

### **Dove posso avere maggiori informazioni in merito a questo studio?**

Ulteriori informazioni si possono ottenere visitando il sito <http://www.skip-nmd.eu> ed il sito [www.parentproject.it](http://www.parentproject.it)

*(scheda aggiornata a gennaio 2016)*