

## Primer paciente tratado en un ensayo con terapia génica para la distrofia muscular de Duchenne

- Un niño en Estados Unidos es el primer paciente tratado en este ensayo cuyos resultados se esperan para la primera mitad de 2019
- La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad genética grave cuyos síntomas se inician entre los 3 y los 5 años y lleva a una muerte prematura
- Pfizer adquirió en 2016 Bamboo Therapeutics cuyo portfolio incluía terapia génica y ha llegado a un acuerdo de licencia con Sangamo Therapeutics y Spark Therapeutics para programas de terapia génica para la hemofilia A y B

Madrid, 25 de abril de 2018.- Pfizer acaba de iniciar su ensayo clínico en fase 1b con su candidato a terapia génica, *Mini-Dystrophin*, PF-06939926, en niños con distrofia muscular de Duchenne (DMD). El primer niño fue tratado el pasado 22 de marzo con una infusión del gen *Mini-Dystrophin*, administrada bajo la supervisión del principal investigador, Edward Smith, MD, profesor asociado de Pediatría y Neurología en el Centro Médico de la Universidad de Duke. Se espera que el reclutamiento de pacientes en el ensayo continúe hasta en cuatro centros de investigación clínica en Estados Unidos. Los primeros resultados de este ensayo se esperan en la primera mitad de 2019, una vez que todos los pacientes hayan sido evaluados durante un año completo tras el tratamiento.

*“En nombre de la comunidad de individuos y familias afectadas por la distrofia muscular de Duchenne, aplaudimos el paso tan importante que Pfizer ha dado al avanzar en una opción de tratamiento potencialmente transformadora para niños afectados por esta terrible enfermedad”, aseguró Debra Miller, CEO y fundadora de la asociación de Cure Duchenne. “El momento que estamos viviendo en el campo de la terapia génica demuestra una oportunidad para avanzar en ciencia. Hoy en día, hay opciones de tratamiento muy limitadas para nuestros niños. A través de la colaboración y el diálogo continuo con compañías como Pfizer, esperamos tener éxito a la hora de encontrar terapias que puedan cambiar drásticamente la vida de los pacientes con DMD”, apuntó Miller.*

El estudio de dosis-ascendente, multicéntrico, abierto, no aleatorizado para una sola infusión intravenosa de PF-06939926, involucrará aproximadamente 12 niños de entre 5 y 12 años con DMD. Además de la seguridad y la tolerabilidad, el estudio evaluará las medidas de expresión de la distrofina y su distribución, así como evaluaciones en la fuerza muscular, la calidad y la función muscular. Como parte del proceso de cribado, los candidatos potenciales al tratamiento serán testados para confirmar un posible resultado negativo de anticuerpos frente

el virus adenoasociado serotipo 9 (AAV9) y para una respuesta inmunitaria de células T frente a la distrofina.

*“La inversión en este ensayo representa la culminación de años de investigación pensando en los pacientes por parte de los científicos de Pfizer, los centros académicos médicos, el apoyo de la comunidad de pacientes con DMD, con la premisa importante de avanzar en un programa que pudiera cambiar potencialmente la trayectoria de esta enfermedad tan debilitante”, afirmó **Greg LaRosa, PhD, vicepresidente senior y director científico de la Unidad de Investigación de Enfermedades Raras de Pfizer.** “Hemos escuchado a la comunidad de pacientes y sabemos que hay una necesidad urgente de opciones de tratamiento; con esto en mente, hemos construido avances científicos importantes para diseñar una terapia con el potencial de distribuir el gen de la mini-distrofina al cuerpo y abordar la causa subyacente de la DMD, independientemente de la mutación. Este ensayo valorará la seguridad de este enfoque de terapia génica y podría proporcionar datos valiosos que demuestren su impacto potencial para ralentizar o parar la progresión de la DMD”, explicó LaRosa.*

#### **Acerca de los avances de Pfizer en Terapia Génica**

Este ensayo clínico es el primer programa de Pfizer con terapia génica basado en AAV recombinado desde la adquisición de Bamboo Therapeutics en 2016. Pfizer también ha realizado recientemente una expansión de 100 millones de dólares en su planta de producción a gran escala de terapia génica en Sanford, en Carolina del Norte.

En los últimos años Pfizer ha invertido en la creación de soluciones integrales para diseñar nuevos vectores AAV y tener capacidad para producir tratamientos basados en terapia génica. Pfizer está colaborando con *Sangamo Therapeutics* para avanzar en programas de terapia génica con un ensayo en curso en fase 1-2 en hemofilia, y en un programa preclínico en esclerosis lateral amiotrófica. Pfizer también está colaborando con *Spark Therapeutics* para avanzar en un programa de terapia génica en hemofilia B en un ensayo clínico en fase 1-2.

#### **Acerca de la distrofia muscular de Duchenne**

La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad genética severa, ligada al cromosoma X, caracterizada por la debilidad y pérdida de masa muscular. Las primeras manifestaciones clínicas de la enfermedad aparecen en la infancia entre los 3 y los 5 años. La debilidad muscular afecta a los músculos de las caderas, el área pélvica, los muslos y los hombros, y más tarde a los músculos de los brazos, las piernas y el tronco. Casi todos los niños con DMD dejan de caminar entre los 7 y 12 años, viéndose también afectados los músculos del corazón, además de presentar dificultades a nivel respiratorio, derivando finalmente, en muchos casos, en muerte prematura. DMD es la forma más común de distrofia muscular en todo el mundo con una incidencia de 1 por cada 3500-5000 nacimientos de varones<sup>1,2</sup>.

#### **Pfizer y las Enfermedades Poco Frecuentes**

Durante más de dos décadas, la compañía biomédica Pfizer ha trabajado en la investigación y el desarrollo de tratamientos para responder a las necesidades médicas no cubiertas de

aquellas personas que conviven con patologías poco frecuentes Hoy, Pfizer se sitúa entre las tres primeras compañías farmacéuticas por su actividad en esta área y se encuentra en el camino de liderar a medio-largo plazo los avances en terapia génica.

A través de la Unidad de Investigación en Enfermedades Raras, la planta biotecnológica de Pfizer en San Sebastián de los Reyes y del Grupo de Enfermedades Poco Frecuentes, Pfizer aplica toda su experiencia en el desarrollo y distribución de nuevos tratamientos para estas enfermedades poco frecuentes en distintas áreas, entre las que destacan hematología, neurología, endocrinología, distrofias musculares, neumología y oncología. Gracias a la colaboración con universidades, centros de investigación y asociaciones de pacientes, Pfizer ofrece hoy 22 tratamientos aprobados en todo el mundo para estas patologías.

## Referencias

1 National Institutes of Health. National Human Genome Research Institute. Learning About Duchenne Muscular Dystrophy Available on <https://www.genome.gov/19518854/> Accessed March 29, 2018.

2 Mendell JR, Shilling C, Leslie ND, Flanigan KM, al-Dahhak R, Gastier-Foster J, et al. Evidence-based path to newborn screening for Duchenne muscular dystrophy. *Annals of Neurology*. 2012;71(3):304–13. [PubMed]

## Para más información:

### Pfizer Comunicación

Ana Luzuriaga - 91 490 97 41

[Ana.Luzuriaga@pfizer.es](mailto:Ana.Luzuriaga@pfizer.es)

### Ketchum

Guadalupe Sáez/ Verónica Ojeda 91 788 32 00

[Guadalupe.saez@omnicomprgroup.com](mailto:Guadalupe.saez@omnicomprgroup.com)

[Veronica.ojeda@omnicomprgroup.com](mailto:Veronica.ojeda@omnicomprgroup.com)