

Ensayos clínicos: Oportunidades actuales para las personas con Fabry



Los ensayos clínicos son un paso esencial para fabricar nuevos medicamentos, por lo que ayudan a mejorar la salud y la calidad de vida de las personas con Fabry. Los ensayos clínicos prueban que las nuevas terapias son seguras, qué tan bien funcionan y si son mejores que los tratamientos existentes. Al participar en un ensayo clínico, puede ser una de las primeras personas en beneficiarse de una nueva terapia. Sin embargo, también existe la posibilidad de que el nuevo tratamiento no sea mejor que los tratamientos actuales, o en ocasiones puede ser peor.




Decidir si participar en un ensayo clínico

Puede considerar su participación en un ensayo si desea contribuir a elaborar un nuevo tratamiento que pueda beneficiarle a usted o a quienes vivirán con Fabry en el futuro. Es posible que esté buscando un tratamiento mejor, más conveniente o que no tenga efectos secundarios particulares.

Elegir si participar en un ensayo clínico es una decisión personal. Su especialista en Fabry podrá informarle sobre qué implica el ensayo clínico y si el ensayo clínico y el tratamiento que se está probando son adecuados para usted. Puede consultar los enlaces de este documento para obtener más información.

¿Seré aceptado en un ensayo clínico?

Cada ensayo clínico tiene su propio conjunto de normas sobre quién puede y quién no puede participar. Algunas normas generales se aplican a los ensayos clínicos enumerados en este folleto:

-  Debe tener un diagnóstico confirmado de Fabry; algunos ensayos clínicos también pueden requerir la presencia de síntomas específicos
-  Se debe prevenir el embarazo, por lo que tanto las mujeres como los hombres cuya pareja podría quedarse embarazada deben usar anticonceptivos
-  Las mujeres que están embarazadas, que planean quedarse embarazadas durante el ensayo clínico o que están amamantando no pueden participar

¿Qué ensayos clínicos hay disponibles ahora?

Terapia de reemplazo enzimático: Pegunigalsidasa alfa (PRX-102)

La terapia actual de reemplazo enzimático (ERT) se administra mediante infusiones regulares, generalmente cada dos semanas. Una nueva ERT experimental, la pegunigalsidasa alfa (PRX-102), desarrollada por Protalix Biotherapeutics, está diseñada para durar más en el torrente sanguíneo, lo que podría ayudar a proteger los órganos del cuerpo de los efectos de la enfermedad de Fabry y reducir los síntomas.¹

Esta nueva ERT se está investigando actualmente como una terapia en dos dosis y horarios diferentes, incluida la opción de infusiones una vez al mes. El tratamiento es adecuado para todas las mutaciones de Fabry.

Terapia de chaperona: Migalastat

Galafold® (migalastat), desarrollado por Amicus Therapeutics ha sido autorizado para su uso en adultos en muchos países. Esta terapia oral se toma cada dos días con el estómago vacío.² Es adecuada para aquellas personas con ciertas mutaciones de Fabry y actúa restaurando la

actividad de la enzima.³ Este ensayo clínico determinará su uso en personas más jóvenes con Fabry.

Terapia de reducción de sustrato: Lucerastat

Lucerastat es otra terapia oral en desarrollo por Idorsia Pharmaceuticals. Las personas con Fabry carecen de la actividad enzimática necesaria para descomponer las moléculas de grasa conocidas como Gb3. Lucerastat actúa reduciendo la cantidad de Gb3 que se produce en el cuerpo y, por lo tanto, disminuye su acumulación. Puede tener potencial para tratar la enfermedad de Fabry, independientemente de la mutación específica.⁴

Terapia génica: AVR-RD-01

Esta terapia ofrece la posibilidad de ser un tratamiento de dosis única.⁵ Actualmente, se están realizando pruebas de seguridad y efectividad en dos ensayos en un número reducido de hombres con Fabry. Estos primeros ensayos clínicos mejorarán la comprensión de este nuevo enfoque del tratamiento

Exención de responsabilidad

Este documento está destinado a ser una guía. Se accedió a todo el material de referencia el 7 de febrero de 2019. Consulte con su especialista o en www.clinicaltrials.gov para obtener la información más reciente sobre los ensayos clínicos enumerados. Este documento no proporciona consejos médicos, consulte siempre a su médico para cualquier pregunta que tenga sobre su condición médica.

Terapia de reemplazo enzimático: Pegunigalsidasa alfa (PRX-102)

¿Cómo funciona?





La terapia actual de reemplazo enzimático (TER) se administra mediante infusiones regulares, generalmente cada dos semanas. Una nueva ERT experimental, la pegunigalsidasa alfa (PRX-102), desarrollada por Protalix Biotherapeutics, está diseñada para durar más en el torrente sanguíneo, lo que podría ayudar a proteger los órganos del cuerpo de los efectos de la enfermedad de Fabry y reducir los síntomas.¹

Esta nueva ERT se está investigando actualmente como una terapia en dos dosis y horarios diferentes, incluida la opción de infusiones una vez al mes. El tratamiento es adecuado para todas las mutaciones de Fabry.






El estudio BALANCE: Seguridad y efectividad de la pegunigalsidasa alfa en comparación con Fabrazyme® (agalsidasa beta) en aquellas personas con insuficiencia renal


Este ensayo clínico tiene como objetivo determinar la eficacia de la pegunigalsidasa alfa en comparación con el tratamiento existente en pacientes con disminución de la función renal.⁶

¿Qué implica?

-  Los participantes continuarán su terapia actual con Fabrazyme® (agalsidasa beta) o se cambiará a pegunigalsidasa alfa. Ambas ERT serán proporcionadas por el ensayo clínico
 -  El ensayo clínico es doble ciego, lo que significa que ni usted ni el personal de investigación sabrán qué tratamiento está recibiendo durante el ensayo clínico
 -  Para cada ERT, se administrarán infusiones a una dosis de 1 mg/kg cada dos semanas durante dos años
 -  Cuando sea apropiado, las infusiones se proporcionarán bajo atención domiciliaria
- Puede tener la opción de inscribirse en el estudio de seguimiento a largo plazo después de completar este ensayo clínico

¿Este ensayo clínico es adecuado para usted?




-  El ensayo clínico acepta hombres y mujeres
-  Tiene que tener entre 18 y 60 años
-  El ensayo clínico se lleva a cabo en Argentina, Australia, Bélgica, Brasil, Canadá, República Checa, Finlandia, Francia, Hungría, Italia, Países Bajos, Noruega, Eslovenia, España, Suecia, Suiza, Turquía, Reino Unido y Estados Unidos
-  Debe haber estado en tratamiento con Fabrazyme® (agalsidasa beta) durante al menos un año
-  Se examinará su función renal para evaluar si se está deteriorando como resultado de su enfermedad de Fabry

 Descubre más [aquí](#) y [aquí](#)





El estudio BRIGHT: Seguridad y efectividad de la pegunigalsidasa alfa en los pacientes actualmente tratados con Fabrazyme® (agalsidasa beta) o Replagal™ (agalsidasa alfa)


Este ensayo clínico tiene como objetivo evaluar un calendario de infusiones más conveniente (2 mg/kg cada cuatro semanas).⁶

¿Qué implica?

-  Se cambiará la ERT actual de los participantes para recibir infusiones intravenosas de pegunigalsidasa alfa
 -  Las infusiones serán cada cuatro semanas durante un año
 -  Las primeras infusiones se administrarán en el emplazamiento del ensayo clínico
- Cuando sea apropiado, las infusiones se proporcionarán bajo atención domiciliaria
- Puede tener la opción de inscribirse en el estudio de seguimiento a largo plazo después de completar este ensayo clínico

¿Este ensayo clínico es adecuado para usted?

-  El ensayo clínico acepta hombres y mujeres
-  Tiene que tener entre 18 y 60 años
-  El ensayo clínico se lleva a cabo en Australia, Bélgica, Canadá, República Checa, Dinamarca, Italia, Países Bajos, Noruega, España, Taiwán, Turquía, Reino Unido y Estados Unidos
-  Debe haber estado en tratamiento con Fabrazyme® (agalsidasa beta) o Replagal™ (agalsidasa alfa) durante al menos tres años y en una dosis estable durante al menos los últimos seis meses

 Descubre más [aquí](#)




Terapia de chaperona: Migalastat

¿Cómo funciona?








Galafold® (migalastat), desarrollado por Amicus Therapeutics ha sido autorizado para su uso en adultos en muchos países. Esta terapia oral se toma cada dos días con el estómago vacío.² Es adecuada para aquellas personas con ciertas mutaciones de Fabry y actúa restaurando la actividad de la enzima.³ Este ensayo clínico determinará su uso en personas más jóvenes con Fabry.


Estudio pediátrico: Seguridad y eficacia de migalastat en niños de 12 a 17 años

¿Qué implica?

-  Migalastat se toma por vía oral como una cápsula, una vez cada dos días
 -  Recibirá tratamiento de migalastat durante 12 meses
 -  Al final de los 12 meses, habrá un período de seguimiento de 30 días durante el cual no recibirá tratamiento
- Puede tener la opción de inscribirse en el estudio a largo plazo después de completar este ensayo clínico

¿Este ensayo clínico es adecuado para usted?

-  El ensayo clínico acepta hombres y mujeres
-  Tiene que tener entre 12 y 17 años
-  El ensayo clínico se lleva a cabo en Estados Unidos
-  Debe tener una mutación de Fabry que sea adecuada para el tratamiento con migalastat
-  Debe pesar al menos 45 kg (99 libras)
-  Nunca debe haber sido tratado con ERT o no haber recibido ERT en los últimos 14 días antes de comenzar la fase de selección del ensayo clínico
-  No debe haber recibido terapia génica y no debe iniciar la terapia génica durante el período de ensayo clínico

 Descubre más [aquí](#)

Terapia de reducción de sustrato: Lucerastat





¿Cómo funciona?

Lucerastat es otra terapia oral en desarrollo por Idorsia Pharmaceuticals. Las personas con Fabry carecen de la actividad enzimática necesaria para descomponer las moléculas de grasa conocidas como Gb3. Lucerastat actúa reduciendo la cantidad de Gb3 que se produce en el cuerpo y, por lo tanto, disminuye su acumulación. Puede tener potencial para tratar la enfermedad de Fabry, independientemente de la mutación específica.⁴






El estudio MODIFY: Seguridad y eficacia de lucerastat


El objetivo principal del ensayo clínico es demostrar el potencial de lucerastat para reducir el dolor de manos y pies (dolor neuropático). Los investigadores también evaluarán los efectos sobre los síntomas gastrointestinales.⁷

¿Qué implica?

-  Se le administrará lucerastat o un placebo, que se toma por vía oral en forma de cápsulas, dos veces al día
 -  El ensayo clínico es doble ciego, lo que significa que ni usted ni el personal de investigación sabrán si está recibiendo lucerastat o placebo durante el ensayo clínico
 -  El ensayo clínico durará seis meses
 -  Se le pedirá que complete un diario electrónico para tener un seguimiento de sus síntomas
- Puede tener la opción de inscribirse en el estudio de seguimiento a largo plazo después de completar este ensayo clínico

¿Este ensayo clínico es adecuado para usted?

-  El ensayo clínico acepta hombres y mujeres
-  Tiene que tener 18 años o más
-  El ensayo clínico se lleva a cabo en Australia, Austria, Canadá, Alemania, Países Bajos, Polonia, Reino Unido y Estados Unidos
-  Debe padecer dolor neuropático moderado o severo
-  Nunca debe haber sido tratado con ERT o no haber recibido ERT en los últimos seis meses

 Descubre más [aquí](#) y en el boletín de Fabry International Network (la Red Internacional de la Enfermedad de Fabry) [aquí](#)

Terapia génica: AVR-RD-01




¿Cómo funciona?

Esta terapia ofrece la posibilidad de ser un tratamiento de dosis única.⁵ Actualmente, se están realizando pruebas de seguridad y efectividad en dos ensayos en un número reducido de hombres con Fabry. Estos primeros ensayos clínicos mejorarán la comprensión de este nuevo enfoque del tratamiento.







La enfermedad de Fabry es causada por una mutación en el gen GLA, que provoca la falta de la enzima alfa-galactosidasa A. La terapia génica es una forma de introducir un gen GLA funcional en el cuerpo. El AVR-RD-01 es un sistema de administración de genes que utiliza un virus inofensivo para insertar el gen GLA en las células madre extraídas de su sangre. Estas células modificadas producen alfa-galactosidasa A con el potencial de elevar los niveles de enzimas a rangos normales.⁵


Estudio piloto: Trasplante de células madre de células manipuladas para expresar alfa-galactosidasa A

¿Qué implica?

-  La terapia comienza con un agente acondicionador para estimular la producción de células madre. Sus células madre son extraídas y modificadas genéticamente por el virus, agregando una nueva copia completamente funcional del gen GLA defectuoso⁸
-  Entonces, las células modificadas se devuelven a usted mediante una infusión única⁸
-  Se le realizará un seguimiento durante un período de tiempo para determinar los efectos del tratamiento




¿Este ensayo clínico es adecuado para usted?

-  En este ensayo clínico, la terapia solo se está probando en hombres
-  Tiene que tener entre 18 y 50 años
-  El ensayo clínico se lleva a cabo en Canadá
-  Este ensayo clínico acepta a aquellos que actualmente están recibiendo ERT
-  Debe estar dispuesto a usar anticonceptivos durante al menos 12 meses después del tratamiento
-  También debe estar dispuesto a no donar esperma (se recomendará el almacenamiento de esperma a cualquier persona que quiera tener hijos en el futuro)







 Descubre más [aquí](#)


El estudio FAB-201: Eficacia y seguridad del AVR-RD-01

¿Qué implica?

-  La terapia comienza con un agente acondicionador para estimular la producción de células madre. Sus células madre son extraídas y modificadas genéticamente por el virus, agregando una nueva copia completamente funcional del gen GLA defectuoso⁸
-  Entonces, las células modificadas se devuelven a usted mediante una infusión única⁸
-  Se le realizará un seguimiento durante un período de tiempo para determinar los efectos del tratamiento

¿Este ensayo clínico es adecuado para usted?

-  Este ensayo clínico solo acepta hombres
-  Tiene que tener entre 16 y 40 años, y haber pasado la pubertad
-  El ensayo clínico se lleva a cabo en Australia
-  Debe tener un historial de síntomas gastrointestinales que incluyen dolor abdominal y diarrea debido a su Fabry
-  No debe haber recibido nunca terapia ERT y/o de chaperona para tratar su enfermedad de Fabry
-  No debe haber recibido tratamiento con AVR-RD-01 o con ninguna otra terapia génica

 Descubre más [aquí](#) y vea la actualización del ensayo [aquí](#)

Enlaces de referencia

- <http://www.fabrynext.com/>
- <https://www.amicusrx.com/pi/galafold.pdf>
- <https://fabrydiseasenews.com/galafold-migalastat/>
- <https://fabrydiseasenews.com/2018/07/12/investigative-lucerastat-found-suitable-all-types-fabry-disease-patients/>
- <https://fabrydiseasenews.com/avr-rd-101/>
- <http://protalix.com/products/pegunigalsidase-alfa/>
- <https://fabrydiseasenews.com/2018/05/24/idorsia-is-enrolling-adult-fabry-patients-for-phase-3-lucerastat-trial/>
- <http://www.avro.bio.com/technology/>

Reconocimiento

Este resumen fue desarrollado para Fabry International Network por MPS Commercial, una subsidiaria de propiedad absoluta, sin ánimo de lucro, de Society for Mucopolysaccharide Diseases (MPS Society Reino Unido).