

Programa	Promotor	Designação	Localização ensaio	Modo de Administração	Fase de Desenvolvimento	Observações	+ Informação
Terapia Génica	Ultragenyx (ex-Abeka Therapeutics, Inc.)	Ensaio para crianças: 6 meses a 2 anos - Fase I/II. (AAV9)	Austrália, EUA e Espanha	Injeção intravenosa única	Em recrutamento	O ensaio de terapia génica fase I/II utiliza um vírus AAV9. A terapia é agora chamada LX111 após a Ultragenyx Pharmaceutical Inc. ter assumido o ensaio da Abeka em Maio de 2022. Os dados reportados até agora mostram resultados encorajadores em termos de segurança e redução em sulfato de heparano. Os dados cognitivos são encorajadores em crianças tratadas com menos de dois anos de idade.	NCT02716246
Terapia Génica	Lysogene	Ensaio para tipo A utilizando vetor viral designado LYS- SAF302 (AAVrh10) Fase II/III - >6 meses	EUA, França, Holanda e Reino Unido	Injeção intracerebral única (diretamente no cérebro)	Ativo, Recrutamento concluído	O ensaio clínico fase II/III do produto de terapia génica LYSSAF302 utiliza um vírus AAVrh10, de entrega administrado através de uma única injeção intra-cerebral. Em meados de 2020, houve algumas preocupações de segurança relativamente aos primeiros resultados da ressonância magnética nos locais de injeção no cérebro, foi posteriormente resolvido. Encorajadores resultados cognitivos preliminares foram relatados, somente nos doentes mais jovens em Julho de 2022.	NCT03612869
Terapia Génica	Esteve	Ensaio para tipo A - Fase I/II. (AAV9): > 2 anos	Espanha (Barcelona)	Injeção intra-cerebro-ventricular (ICV) única (diretamente no sistema nervoso central)	Em recrutamento	Esteve prevê recrutar 6 pacientes para este ensaio clínico inicial. Sem divulgação de resultados.	2015-000359-26
Terapia génica através da aplicação de células da medula óssea	Orchard Therapeutics	Terapia génica autóloga ex vivo, para tipo A - Fase I/II: > 3 meses a 24 meses	Reino Unido	Células da medula óssea extraídas do próprio paciente. É introduzido um vírus modificado com a cópia saudável do gene que se replica e distribui no cérebro.	Em recrutamento	O ensaio da fase I/II da terapia génica ex vivo autóloga envolve a recolha de células de medula óssea do paciente, que são tratadas com a terapia génica e depois transplantadas de volta. Cinco crianças Sanfilippo tipo A com menos de 2 anos de idade foram tratadas até à data. Há algumas indicações de níveis mais baixos de sulfato de heparano e melhorias dos sintomas.	NCT04201405
Medicamento anti-inflamatório (já aprovado para a artrite reumatóide)	Lundquist Institute for Biomedical Innovation	Medicamento Anakinra (para todos os tipos 4 de Sanfilippo) - Fase II/III: > 4 anos	EUA	Injeção subcutânea de medicamento, uma vez por dia	Ativo, Recrutamento concluído	O ensaio da fase I/II envolve a injeção subcutânea do medicamento anti-inflamatório Anakinra uma vez por dia. Recrutamento e análise de dados estão em curso. Algumas melhorias de sintomas têm sido sugeridas pelos pais.	NCT04018755
Terapia de substituição enzimática	JCR Pharmaceuticals	Terapia enzimática de substituição - Planeado	Pendente	Pendente	Pendente	A empresa japonesa JCR Pharmaceuticals tem planos para preparar um ensaio clínico global, potencialmente a partir de 2023, com JR-441 em pacientes com Sanfilippo tipo A. JR-441 recebeu designação de medicamento órfão pela Comissão Europeia em Janeiro de 2022. JR-441 é uma terapia de substituição enzimática (ERT) que foi concebida para atravessar a barreira hemato-encefálica para entregar a enzima ao cérebro e pode ser administrada por via intravenosa, potencialmente tratando mais eficazmente os sintomas neurológicos do Sanfilippo com menos efeitos secundários. Dados de modelos animais Sanfilippo mostraram que a injeção intravenosa de JR-441 aumentou níveis de enzimas no cérebro e reduziu o sulfato de heparano a níveis quase normais. Um medicamento semelhante, JR-141, está agora aprovado no Japão para tratar a Síndrome de Hunter, uma forma de mucopolissacaridose (MPS) como Sanfilippo.	
Terapia de substituição enzimática	Denali Therapeutics	Terapia enzimática de substituição - Planeado	Pendente	Pendente	Pendente	Denali Therapeutics tem planos para preparar um ensaio clínico, potencialmente a começar em 2023, com DNL126 em doentes com Sanfilippo tipo A. DNL126 é uma terapia de substituição enzimática (ERT) que foi concebida para atravessar a barreira hemato-encefálica para entregar a enzima ao cérebro e pode ser administrada por via intravenosa, potencialmente tratando os sintomas neurológicos do Sanfilippo de forma mais eficaz.	