

Ensaio Clínico/Estudo para os Tipos C e D

Programa	Promotor	Designação	Localização ensaio	Modo de Administração	Fase de Desenvolvimento	Observações	+ Informação (clinical trial.gov)
Estudo de Cannabidiol em síndrome de Sanfilippo (Epidiolex)	Lundquist Institute for Biomedical Innovation (UCLA California)	Oral - Epidiolex (para todos os tipos 4 de Sanfilippo) - Fase II/III	EUA, California	Oral	Ativo. A recrutar.	Trata-se de um ensaio clínico de Fase II/III do medicamento sujeito a receita médica Epidiolex [uma forma de canabidiol (CBD) sujeita a receita médica]. O objetivo deste ensaio clínico é testar o canabidiol na síndrome de Sanfilippo. As principais questões que se pretende responder são: 1) determinar a segurança do canabidiol na síndrome de Sanfilippo e 2) explorar a eficácia do canabidiol no tratamento dos sintomas neurocomportamentais e dos resultados funcionais da síndrome de Sanfilippo.	NCT06333041
Terapia génica para o tipo C	Phoenix Nest, Inc.	Terapia Génica JLK - 247	Pendente		Pendente	A Phoenix Nest obteve a designação de medicamento órfão e a designação de doença pediátrica rara da FDA para a terapia génica JLK-247. Obteve financiamento público (NIH - SBIR grant) para a manufatura do produto GMP para o tratamento de doentes com síndrome de Sanfilippo tipo C. Esta terapia usa um AAV9, denominada JLK247. Os recentes desenvolvimentos no estabelecimento do sulfato de heparano como biomarcador substituto ajudarão na comercialização deste tratamento que altera a vida dos doentes.	
Estudo da História Natural para Sanfilippo tipo C	Phoenix Nest, Inc.		França (Lyon) e EUA (Texas).		Ativo. A recrutar.	Neste estudo, os doentes serão acompanhados ao longo de um período de 2 anos, para compreender melhor como os biomarcadores e as características da doença evoluem ao longo desse período. Existem oportunidades para participar presencialmente nos centros clínicos, bem como à distância através da aplicação C-RARE.	NCT05825131
C- RARE - Estudo da História Natural para Sanfilippo tipo C - REMOTO	Phoenix Nest, Inc.		EUA (Texas) - Estudo remoto		Ativo. Ainda não está a recrutar.	Trata-se de um estudo observacional prospetivo REMOTO com participantes com síndrome de Sanfilippo Tipo IIIC (MPS IIIC). As capacidades funcionais dos doentes serão registadas através de gravações de vídeo realizadas pelo representante legal ou cuidador dos doentes, utilizando uma aplicação de vídeo clínica específica transferida da Internet para um smartphone. A aplicação de vídeo chama-se C-RARE. Os questionários eletrónicos de resultados relatados pelo observador (ObsRO) serão preenchidos pelos representantes legais ou cuidadores através do C-RARE. O estudo terá a duração de dois anos, com vídeos e questionários recolhidos a cada 6 meses, num total de 5 momentos de avaliação. Os dados serão então analisados e avaliados quanto a alterações funcionais, utilizando uma escala de pontuação concebida especificamente para este estudo.	NCT07712003
Estudo da História Natural para Sanfilippo tipo D	Phoenix Nest, Inc.		EUA, NY		Completo.	Trata-se de um estudo de história natural, realizado num único centro, com participantes com síndrome de Sanfilippo tipo D. Este estudo irá combinar uma análise retrospectiva dos registos médicos e uma recolha contínua de dados clínicos, numa base observacional, junto dos participantes com síndrome de Sanfilippo tipo D.	NCT05648851