

Ensaio Clínico para o Tipo A

Programa	Promotor	Designação	Localização ensaio	Modo de Administração	Fase de Desenvolvimento	Observações	+ Informação (clinical trial.gov)
Terapia Génica	Ultragenyx (ex-Abeona Therapeutics, Inc.)	UX 111 - Ensaio - Fase I/II/III. (AAV9)	Austrália, EUA e Espanha	Injeção intravenosa - toma única	Ativo. A recrutar (Cohort 4) em dois locais em Espanha.	O ensaio de terapia génica fase I/II/III utiliza um vírus AAV9. A terapia é agora chamada UX111 após a Ultragenyx Pharmaceutical Inc. ter assumido o ensaio da Abeona 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. Atualmente o estudo está a recrutar para dois locais em Espanha: Barcelona e Santiago de Compostela. (trialrecruitment@ultragenyx.com). Aguarda-se decisão final de aprovação pela FDA em setembro de 2026.	NCT02716246
Terapia Génica	Esteve	Ensaio para tipo A - Fase I/II. (AAV9)	Espanha (Barcelona)	Injeção intra-cerebro-ventricular (ICV) única (diretamente no sistema nervoso central)	Ativo. Não está a recrutar.	Esteve previa 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	Universidade de Manchester (em colaboração com Orchard Therapeutics).	Terapia génica autóloga ex vivo, para tipo A - Fase I/II	Reino Unido, Manchester	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.	Ativo. Não está a recrutar.	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. Resultados muito promissores ao nível da segurança e eficácia, sendo que as crianças tratadas apresentam desenvolvimento global normal.	NCT04201405
Terapia de substituição enzimática	JCR Pharmaceuticals	Terapia enzimática de substituição - Fase I/II	Alemanha, Hamburgo	Injeção intravenosa (semanal)	Ativo. Não está a recrutar (Alemanha).	A empresa japonesa JCR Pharmaceuticals tem um ensaio clínico global, 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 o enzima ao cérebro e pode ser administrada por via intravenosa, 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.	NCT06095388
Terapia de substituição enzimática	Denali Therapeutics	Terapia enzimática de substituição - Fase I/II	EUA, California, Iowa, North Carolina, Texas	Injeção intravenosa semanal (cateter implantado sob a pele, na zona do peito).	Ativo. Não está a recrutar.	Denali Therapeutics - ensaio clínico, 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 o enzima ao cérebro e pode ser administrada por via intravenosa, (cateter implantado sob a pele, na zona do peito), tratando os sintomas neurológicos do Sanfilippo de forma mais eficaz. Resultados recentes demonstram uma robusta redução dos níveis de sulfato de heparano, incluindo a normalização dos mesmos, no líquido cefalorraquidiano, comparando com a baseline. Programa START da FDA.	NCT06181136
Terapia de substituição enzimática	GC Biopharma e Novel Pharma	Terapia enzimática de substituição - Fase I	EUA	Injeção Intracerebroventricular (GC1130A) - diretamente no cérebro, via cateter	A recrutar (EUA, Japão e Coreia do Sul)	GC Biopharma começou um ensaio clínico, com GC1130A em doentes com Sanfilippo tipo A. É uma terapia de substituição enzimática (ERT) que é administrada no cérebro, através de um cateter.	NCT06567760
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 cannabidiol [CBD] sujeito a receita médica). O objetivo deste ensaio clínico é testar o cannabidiol na síndrome de Sanfilippo. As principais questões que se pretende responder são: 1) determinar o segurança do cannabidiol na síndrome de Sanfilippo e 2) explorar a eficácia do cannabidiol no tratamento dos sintomas neurocomportamentais e dos resultados funcionais da síndrome de Sanfilippo.	NCT06333041