

COMUNICATO STAMPA

Eladocagene Exuparvovec™ ha ricevuto l'autorizzazione all'immissione in commercio dalla Commissione europea come primo trattamento modificatore del deficit AADC

Prima terapia genica somministrata direttamente nel cervello

Roma, 25 luglio 2022 – PTC Therapeutics, Inc. ha annunciato che **Eladocagene Exuparvovec ha ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio dalla Commissione europea**. Eladocagene Exuparvovec è il primo trattamento modificatore della malattia approvato per il deficit della decarbossilasi degli L aminoacidi aromatici (AADC) e la prima terapia genica commercializzata direttamente infusa nel cervello. È approvato per i pazienti di età pari o superiore a 18 mesi.

“Siamo entusiasti della decisione della Commissione europea e pronti a portare questa terapia genica tanto attesa che trasforma la vita dei pazienti che vivono con deficit di AADC”, **ha dichiarato Riccardo Ena, Country Manager PTC Therapeutics Italia.**

Il deficit di AADC è una rara malattia genetica fatale che causa gravi disabilità e sofferenza sin dai primi mesi di vita, richiedendo cure 24 ore su 24 per tutti gli aspetti della vita quotidiana. L'onere per il sistema sanitario è significativo, con i bambini che affrontano frequenti ricoveri, visite di emergenza e richiedono un team multidisciplinare di specialisti altamente qualificati. Fino ad ora, non ci sono stati trattamenti efficaci per questa condizione.

Durante gli studi clinici su Eladocagene Exuparvovec, i pazienti sono passati dal non raggiungere alcun traguardo motorio dello sviluppo alla dimostrazione di abilità motorie clinicamente significative già tre mesi dopo il trattamento, con miglioramenti trasformazionali che hanno mostrato di continuare fino a 5 anni dopo il trattamento. Inoltre, le capacità cognitive sono migliorate in tutti i pazienti trattati. Upstaza ha anche ridotto i sintomi che causano complicazioni potenzialmente letali e morbose.

“La terapia genica aiuterà a trasformare la prognosi per i nati e che vivono con un deficit di AADC, che fino ad ora non hanno avuto un'opzione terapeutica efficace e approvata”, ha affermato **Alessandra Baroni, Senior Medical Affairs Director PTC Therapeutics Italia.** “Il deficit di AADC è un disturbo devastante che provoca un profondo ritardo nello sviluppo e sintomi angoscianti dalla nascita. L'impatto di questa terapia genica una tantum trasformerà la vita dei pazienti con AADC”.

L'autorizzazione all'immissione in commercio è applicabile a tutti i 27 Stati membri dell'Unione europea, nonché a Islanda, Norvegia e Liechtenstein.

Informazioni su Eladocagene Exuparvovec

Eladocagene Exuparvovec, precedentemente PTC-AADC, è una terapia una tantum del gene della sostituzione per il trattamento del deficit di AADC. È una terapia genica basata sul sierotipo del virus adeno-associato ricombinante 2 (AAV2), contenente il gene DDC umano.¹ È progettata per correggere il difetto genetico soggiacente, sviluppando un gene DDC funzionante direttamente nel putamen, aumentare l'enzima AADC e ripristinando la produzione di dopamina.^{2,3}

Il profilo di efficacia e sicurezza di Eladocagene Exuparvovec è stato dimostrato attraverso studi clinici e programmi di uso compassionevole. La prima dose somministrata ad un paziente risale a oltre 10 anni fa. Negli studi clinici, Eladocagene Exuparvovec ha dimostrato miglioramenti neurologici rapidi, proseguiti per un massimo di nove anni dopo il trattamento. Gli effetti collaterali più comuni sono stati insonnia iniziale, irritabilità e discinesia. L'indicazione completa proposta dal CHMP per la ratifica è la seguente: "Eladocagene Exuparvovec è indicato per il trattamento di pazienti di età pari o superiore a 18 mesi con deficit di decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici (AADC) clinicamente, molecolarmente e geneticamente confermato, con un fenotipo grave".

La somministrazione di Eladocagene Exuparvovec avviene attraverso una procedura chirurgica stereotassica, una procedura neurochirurgica minimamente invasiva utilizzata per il trattamento di una serie di disturbi neurologici pediatrici e negli adulti.¹ La procedura di somministrazione di Eladocagene Exuparvovec sarà eseguita da un neurochirurgo qualificato in un centro specializzato in neurochirurgia stereotassica.

Deficit di Decarbossilasi degli L-aminoacidi aromatici (AADC)

Il deficit di AADC è una malattia genetica fatale e rara che causa tipicamente disabilità grave e sofferenza fin dai primi mesi di vita, pregiudicando ogni funzione di vita – fisico, mentale e comportamentale. La sofferenza dei bambini con deficit di AADC può essere esacerbata da: episodi di crisi oculogriche invalidanti, simili a convulsioni, che possono accadere ogni giorno e durare per ore, facendo roteare gli occhi verso l'alto, causando vomito frequente, problemi comportamentali, difficoltà a dormire, oltre a complicazioni potenzialmente letali quali infezioni respiratorie e disturbi gastrointestinali.

Non esiste alcun trattamento che modifichi il decorso della malattia che sia stato approvato per il deficit di AADC e le vite dei bambini affetti sono influenzate severamente ed abbreviate, con l'uso di

molti farmaci differenti per contribuire a controllare i sintomi. Anche la terapia fisica, occupazionale e logopedica in corso, oltre che gli interventi, compresa la chirurgia, sono spesso necessari per gestire complicazioni potenzialmente pericolose, come infezioni, gravi problemi di alimentazione e respirazione e scoliosi.

Informazioni su PTC Therapeutics, Inc.

PTC è una società biofarmaceutica internazionale scientifica, focalizzata sulla scoperta, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci clinicamente differenziati, in grado di beneficiare i pazienti affetti da malattie rare. La capacità di PTC di innovare, per identificare nuove terapie e commercializzare prodotti a livello globale sta alla base degli investimenti, in una pipeline di farmaci trasformativi solida e diversificata. La mission di PTC è quella di fornire l'accesso ai migliori trattamenti in classe per i pazienti che possiedono poche o nessuna opzione di trattamento. La strategia di PTC è di sfruttare la sua forte esperienza scientifica e clinica e l'infrastruttura commerciale globale per portare le terapie fino ai pazienti. PTC ritiene che questo permetta di massimizzare il valore per tutti i suoi stakeholder. Per saperne di più su PTC, visitate <https://www.ptcbio.com/> e seguite su Facebook, Instagram, LinkedIn e Twitter @PTCBio.

Dichiarazioni previsionali

Il presente comunicato stampa contiene dichiarazioni previsionali ai sensi del Private Securities Litigation Reform Act del 1995. Tutte le dichiarazioni contenute in questa versione, diverse dalle dichiarazioni di fatto storico, sono dichiarazioni previsionali, comprese le dichiarazioni riguardanti: le aspettative future, i piani e le prospettive per PTC, anche per quanto riguarda la tempistica prevista delle sperimentazioni cliniche e degli studi, disponibilità di dati, comunicazioni regolamentari e risposte e altre questioni; aspettative nei confronti di Eladocagene Exuparvovec, comprese eventuali decisioni normative adottate dalla Commissione europea; le aspettative di PTC in relazione alle licenze, alle dichiarazioni regolamentari e alla commercializzazione di altri prodotti e prodotti candidati; strategia di PTC, operazioni future, situazione finanziaria futura, entrate future, costi previsti; e gli obiettivi della gestione. Altre dichiarazioni lungimiranti possono essere identificate dalle parole, "guida", "piano", "anticipare", "credere", "stimare", "aspettarsi", "intendere", "poter", "obiettivo", "potenziale", "volontà", "volere", "potrebbe", "dovrebbe", "continuare", ed espressioni simili.

I risultati effettivi, la performance o i traguardi raggiunti da PTC potrebbero differire sostanzialmente da quelli espressi o impliciti dalle dichiarazioni previsionali fatte, a seguito di una serie di rischi e

incertezze, compresi quelli relativi: al risultato dei prezzi, le trattative di copertura e rimborso con terzi, i quali pagano per i prodotti, o i prodotti candidati di PTC, che PTC commercializza o potrebbe commercializzare in futuro; aspettative rispetto a Eladocagene Exuparvovec e ad altri programmi nell'ambito della piattaforma di terapia genica di PTC, comprese eventuali osservazioni normative e potenziali approvazioni, le capacità di fabbricazione e il potenziale impatto finanziario, i benefici del suo impianto di produzione biologica in leasing e il potenziale conseguimento di tappe fondamentali di sviluppo, regolamentazione e vendita e pagamenti potenziali che le PTC possono essere obbligate a effettuare; effetti commerciali significativi, compresi gli effetti dell'industria, del mercato, delle condizioni economiche, politiche o regolamentari; modifiche delle leggi, dei regolamenti, delle tariffe e delle politiche fiscali e di altro tipo; la base di pazienti ammissibili e il potenziale commerciale dei prodotti e dei candidati del prodotto di PTC; l'approccio scientifico di PTC e il progresso generale dello sviluppo; e i fattori discussi nella sezione "Fattori di rischio" del rapporto annuale più recente di PTC sul modulo 10-K, nonché eventuali aggiornamenti di questi fattori di rischio archiviati di volta in volta in altri depositi di PTC con la SEC. Siete invitati a considerare attentamente tutti questi fattori.

Come per qualsiasi farmaco in fase di sviluppo, vi sono rischi significativi nello sviluppo, approvazione normativa e commercializzazione di nuovi prodotti. Non ci sono garanzie che qualsiasi prodotto riceverà o manterrà l'approvazione normativa in qualsiasi territorio, o si rivelerà un successo commerciale, incluso Eladocagene Exuparvovec.

Le dichiarazioni previsionali contenute nel presente documento rappresentano le opinioni di PTC solo a partire dalla data del presente comunicato stampa e PTC non si impegna né prevede di aggiornare o rivedere tali dichiarazioni previsionali, per riflettere i risultati effettivi o i cambiamenti di piani, prospettive, ipotesi, stime o proiezioni, o altre circostanze che si verificano dopo la data del presente comunicato stampa, salvo quanto previsto dalla legge.

Riferimenti:

Tai CH, et al. Efficacia a lungo termine e sicurezza dell'Eladocagene exuparvovec in pazienti con carenza di AADC. *Mol Ther.* 2022;30(2):509-518.

Chien et al. La terapia genica di AGIL-AADC provoca i miglioramenti sostenuti nelle tappe motorie e inerenti allo sviluppo con 5 anni in bambini con la carenza di AADC. Poster presentato al 48° incontro annuale della Child Neurology Society, Charlotte, NC, USA, 23-26 ottobre 2019.

Chien YH, et al. Efficacia e sicurezza della terapia genica AAV2 nei bambini con carenza di L-amminoacido decarbossilasi aromatico: uno studio open-label di fase 1/2. *Lancet Child Adolesc Health.* 2017;1(4):265-273.