



EspeRare nimmt therapeutisches Programm für die seltene Erbkrankheit XLHED auf

- Die gemeinnützige Stiftung EspeRare erhält im Hinblick auf die Marktzulassung die Rechte, mit der fortgeschrittenen Phase der klinischen Prüfung von ER-004 (EDI200) - einem rekombinanten Ektodysplasie-A1-Protein - zu beginnen.
- Die Studie, die ab der ersten Jahreshälfte 2019 Patienten aufnehmen soll, hat sich qualifiziert für das PRIME-Programm der europäischen Zulassungsbehörde EMA.
- Für Patienten mit XLHED stehen derzeit keine Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung. Die Symptome, welche lebensbedrohlich sein können, beeinträchtigen Patienten sowohl körperlich als auch seelisch ihr Leben lang.

Genf, Schweiz, 26. April 2018. EspeRare und Edimer Pharmaceuticals Inc. gaben heute bekannt, dass laut einer soeben getroffenen Vereinbarung EspeRare die vollen Rechte erhält, die Entwicklung einer innovativen Therapie für X-chromosomale hypohidrotische ektodermale Dysplasie (XLHED), eine seltene genetische Erkrankung, fortzusetzen. EspeRare wird in der ersten Jahreshälfte 2019 eine klinische Studie starten, die zum Ziel hat, alle für die Marktzulassung von ER-004 erforderlichen Nachweise zu erbringen. Diese Bemühungen werden vom PRIME-Programm (PRiority MEDicines) der europäischen Zulassungsbehörde EMA profitieren, da die Krankheit selten ist, es keine anderen Behandlungsmöglichkeiten gibt und die Ergebnisse bei Säuglingen, die von Prof. Dr. Holm Schneider aus Erlangen vorgeburtlich behandelt wurden, ermutigend sind. Prof. Schneider ist führender deutscher Kinderarzt sowie XLHED-Spezialist und hat zusammen mit seinem Team an der Universität Erlangen-Nürnberg die ersten erfolgreichen Therapien von betroffenen Föten *in utero* durchgeführt. Die im New England Journal of Medicine publizierten Ergebnisse zeigen, dass die vorgeburtliche Verabreichung von ER-004 einige der schwerwiegendsten und kostspieligsten Symptome der XLHED beseitigen kann ([N Engl J Med 2018; 378: 1604-1610](#)). Die Co-Vorsitzenden des Ectodermal Dysplasia International Network, Diana Perry und Ulrike Holzer, sagten: „Wir freuen uns, dass EspeRare dieses Programm nach den sehr spannenden Ergebnissen von Professor Schneider nun aufnimmt. Die Ektodermale Dysplasie-Patientenorganisationen unterstützt dieses Programm voll und ganz. Wir freuen uns auf eine enge Zusammenarbeit mit EspeRare, Professor Schneider und unseren Mitgliedern auf der ganzen Welt.“

„Es ist eine aufregende Zeit für das EspeRare-Team. Wir danken allen unseren Unterstützern, die außerordentlich dazu beigetragen haben, dieser Therapie neues Leben einzuhauchen wie auch Hoffnung in die XLHED-Patientengemeinschaft zurückzubringen“, sagte Caroline Kant, Gründerin und CEO von EspeRare. Sie fügte hinzu, dass „EspeRare und seine Partner mit diesem Programm nicht nur die Chance haben, Patienten die erste Therapie anzubieten, mit der eine genetische Erkrankung bereits während der Schwangerschaft behandelt werden kann, sondern auch die Fähigkeit zum Paradigmenwechsel in der Medikamentenentwicklung für seltene Krankheiten. Dies eröffnet einen neuen Weg zur Diagnose und Korrektur auch anderer genetischer Krankheiten vor der Geburt.“

Über EspeRare

EspeRare ist eine gemeinnützige Stiftung, die 2013 in der Schweiz gegründet wurde, um die Innovationslücke bei seltenen pädiatrischen Krankheiten zu schließen. Dies geschieht, indem das Potenzial bestehender therapeutischer Interventionen für lebensbedrohliche Krankheiten mit hohem medizinischem Bedarf genutzt wird.

EspeRare ist Vorreiter bei der Entwicklung eines Kooperationsmodells mit Fokus auf Patienten-Empowerment, das die Entwicklung von Therapien für unterversorgte Patienten, die an seltenen Krankheiten leiden, beschleunigt und dabei die Risiken reduziert. Dieses Partnerschaftsmodell für die Produktentwicklung bei seltenen Krankheiten bringt öffentliche, private, akademische und philanthropische Sektoren zusammen, um unerforschte sowie vernachlässigte



Behandlungsmethoden für schwerwiegende, seltene Krankheiten zu entwickeln. Die Kombination von Venture-Geist und Philanthropie von EspeRare macht therapeutische Möglichkeiten in diesen kleinen Märkten für kommerzielle Partner wirtschaftlich attraktiver und für Patienten sowie das Gesundheitssystem insgesamt zugänglicher.

Über XLHED

XLHED ist eine seltene Entwicklungsstörung, die auf Mutationen im *EDA*-Gen zurückzuführen ist. Patienten, die an XLHED leiden, haben ein erhöhtes Risiko, eine lebensbedrohliche Hyperthermie zu entwickeln, da sie unfähig sind, ihre Körpertemperatur zu regulieren. Zudem treten bei ihnen besonders häufig klinisch signifikante Pneumonien auf, die durch die Anomalie ihrer Atemwegssekrete verursacht werden. Hauptmerkmale und Symptome von XLHED sind reduzierte oder fehlende Schweißsekretion, reduzierte und abnormale Atemwegssekrete, wenige und oft unförmige Zähne sowie fehlendes oder spärliches Haar.

XLHED-Patienten, die das Säuglingsalter überleben, haben eine Prädisposition für Atopie (Neigung zu allergischen Reaktionen). Diese äußert sich in Ekzemen und Asthma, chronischer Sinusitis, rezidivierendem Nasenbluten und krankhaft trockenen Augen. Fast alle XLHED-Patienten benötigen zahnärztliche Eingriffe einschließlich früher Prothesen und Implantate. Ihre Anfälligkeit für Hyperthermie beeinträchtigt ihre Teilnahme an Aktivitäten im Freien, Sport und Schulbesuch. Medizinische Probleme sowie ein Mangel an Lebensqualität und Selbstwertgefühl begleiten die Betroffenen lebenslang. Wie immer im Falle X-chromosomaler Vererbung sind Männer voll und Frauen variabel betroffen.

Über die Therapie

ER-004 ist ein rekombinantes Ektodysplasie-A1-Protein (EDA1), das ursprünglich in Lausanne, Schweiz, entwickelt und dann von Edimer Pharmaceuticals, Inc. weiterentwickelt wurde. Dieses synthetische Äquivalent zu EDA1 dient als Ersatz für das dysfunktionelle Protein bei XLHED-Patienten, um potenziell die normale Entwicklung wichtiger ektodermaler Strukturen wie Schweißdrüsen, Zähne und Haare zu induzieren.

Es ist die erste und einzige Behandlung, die speziell auf XLHED abzielt. Zum richtigen Zeitpunkt während der vorgeburtlichen Entwicklung verabreicht, hat sie das Potenzial, in einem einzigen Behandlungsgang vor der Geburt Krankheitssymptome des Patienten lebenslang zu beseitigen.

Weitere Informationen zu EspeRare finden Sie unter www.esperare.org

Bei Presseanfragen kontaktieren Sie bitte Caroline KANT: kant.caroline@esperare.org