



EspeRare återupptar ett terapeutiskt program för XLHED, en sällsynt och livshotande sjukdom

- Det icke vinstdrivande företaget EspeRare får rättigheter att starta klinisk utveckling i sent stadium av ER-004 (EDI200), ett rekombinant Ectodysplasin-A1-protein, med tanke på godkännande för försäljning.
- Studien som förväntas börja inkludera patienter under första halvåret 2019 kommer att gynnas av EMA: s PRIME (PRiority MEDicines) -schema.
- Det finns för närvarande inga behandlingsalternativ tillgängliga för patienter med X-kromosombunden hypohidrotisk ektopodermal dysplasi. Symtomen, som kan vara livshotande, påverkar patienterna både fysiskt och mentalt under hela livet.

Genève, Schweiz - 26 april 2018 - EspeRare och Edimer Pharmaceuticals Inc. tillkännagav idag att de har ingått ett avtal om att EspeRare ska få full rätt att fortsätta utveckla ER-004, en innovativ terapi för X-kromosombunden hypohidrotisk ektopodermal dysplasi (XLHED), en sällsynt genetisk mutation. EspeRare kommer att omstarta en klinisk prövning under första halvåret 2019 för att skapa bevis för godkännande för försäljning. Projektet kommer att stödjas av EMA: s PRIME (PRiority MEDicines) plan, på grund av sjukdomen sällsynthet, frånvaron av alternativa behandlingsalternativ och de uppmuntrande resultat som erhållits hos barn behandlade prenatalt av prof. Holm Schneider. Denna ledande tyska barnläkare och specialist på XLHED startade de första framgångsrika terapeutiska administrationerna in utero till drabbade foster vid universitetet i Erlangen-Nürnberg. Som framgår av den nyligen publicerade New English Journal of Medicine (NEJM), visar resultaten att prenatal administration av ER-004 har potential att behandla några av de svåraste och mest kostsamma symptomen på XLHED (N Engl J Med 2018; 378: 1604 -1610). Ectodermal Dysplasia International Networks ledare, Diana Perry och Ulrike Holzer, sa: "Vi är glada att EspeRare återupptar detta program efter professor Schneiders mycket spännande resultat. Ektodermal Dysplasi nätverket stöder detta program fullt ut och ser fram emot att arbeta med EspeRare, Professor Schneider och våra medlemmar runt om i världen. "

"Det här är en så spännande tid för EspeRare-laget som varmt tackar alla sina anhängare som bidragit mycket till att ge ett andra liv till denna terapi, vilket ger tillbaka hoppet till XLHED näteverket", säger Caroline Kant, grundare och vd för EspeRare. Hon tillade att "Denna innovativa behandlingsmetod har potential att fundamentalt förändra dessa patienters liv och kan också bana väg för andra prenatala behandlingar för att korrigera genetiska sjukdomar före födseln."

Om XLHED

XLHED är en sällsynt sjukdom som härrör från genetiska mutationer i genen EDA. Patienter som drabbats av XLHED är utsatta för livshotande hypertermi baserat på deras oförmåga att



reglera kroppstemperaturen och för kliniskt allvarliga lunginflammationer som uppkommer på grund av försämrad saliv- och slemproduktion. Viktiga tecken och symtom i XLHED inkluderar kraftigt minskad eller frånvarande svett, reducerade och onormala luftvägssekretioner, få och ofta missformade tänder och frånvarande eller sparsamt hår.

XLHED-patienter som överlever spädbarnsåren är predisponerade för hudatopi, som presenteras med eksem och astma, bihåleinflammation, återkommande näsblödningar och komplikationer med torra ögon. I stort sett samtliga behöver dentala ingrepp, inklusive tidiga proteser och implantat. Deras känslighet för hypertermi påverkar normalt deltagande i utomhusaktiviteter, sport och skolpresentation. Medicin, livskvalitet och självkänsla är livslånga i denna sjukdom. Som vanligt vid X-kromosombunden ärftlighet är män mer drabbade medan kvinnorna påverkas olika mycket.

Om terapin

ER-004 är ett konstgjort Ectodysplasin-A1-protein (EDA1) som ursprungligen konstruerades i Lausanne, Schweiz, och vidareutvecklat av Edimer Pharmaceuticals, Inc. Denna syntetiska ekvivalent med EDA1 fungerar som ett substitut för det dysfunktionella proteinet hos XLHED-patienter för att potentiellt kunna inducera normal utveckling av viktiga ektodermala strukturer som svettkörtlar, tänder och hår.

Det är den första och enda behandlingen som specifikt riktar sig till XLHED. Administrerad vid rätt tidpunkt under fosterutveckling, har ER-004 potentialen att bli en "envägsbehandling", som effektivt avaktiverar symtom på sjukdomen under patientens liv.

Om EspeRare

EspeRare är en ideell stiftelse som grundades i Schweiz år 2013 och syftar till att fylla den överskridande klyftan i sällsynta sjukdomar genom att visa potentialen i befintliga terapeutiska behandlingar för att behandla livshotande tillstånd hos barn.

EspeRare har en banbrytande samarbetsmodell med fokus på patientkraft som påskyndar och stöder utvecklingen av behandlingar för dessa utsatta patienter. Dess produktutveckling- och partnerskapsmodell involverar offentliga, privata, akademiska och filantropiska sektorer för att utveckla ovissa eller erkända behandlingar för sällsynta sjukdomar. EspeRares modell ger terapeutiska möjligheter för dessa små kommersiella marknader att bli mer ekonomiskt attraktiva för kommersiella partners samtidigt som de är fördelaktiga och tillgängliga för patienter och hälso- och sjukvården i stort.

För mer information om EspeRare, besök www.esperare.org

För mer information om XLHED, besök <https://bit.ly/2KbMqGa>

För mer information om ER-004, besök <http://esperare.org/en/er-004-x-linked-hypohidrotic-ectodermal-dysplasia>

Kontakt för pressrelaterade frågor, var god kontakta Caroline Kant

kant.caroline@esperare.org