

15 de abril de 2025

Estimados miembros de la Comunidad del síndrome de Angelman:

Me complace presentaros a Oak Hill Bio. Somos una pequeña empresa biotecnológica centrada en desarrollar fármacos para enfermedades raras. Recientemente, hemos alcanzado un acuerdo de licencia exclusiva con Roche para obtener los derechos de desarrollo de rugonersen, un oligonucleótido antisentido (lo que denominamos ASO) para tratar a personas con síndrome de Angelman, que ya se investigó en el ensayo de Fase I TANGELO. Nos ilusionan los datos prometedores que se han obtenido hasta la fecha con rugonersen y estamos trabajando a destajo para continuar avanzando en su desarrollo.

Hoy hemos sacado una nota de prensa anunciando esta noticia, pero también queríamos dirigirnos directamente a esta Comunidad e intentar dar respuesta a algunas preguntas que prevemos que puedan tener.

Aunque nos hemos unido hace poco a esta Comunidad, sí hemos tenido la oportunidad de conocerles durante los últimos meses mientras perfilábamos nuestros planes. Incluso en este breve periodo, nos han conmovido la implicación y el espíritu de colaboración de quienes hemos conocido hasta ahora. Nos inspira lo mucho que la Comunidad del síndrome de Angelman ha logrado alcanzado hasta ahora, para impulsar el conocimiento científico, facilitar el desarrollo de fármacos y visibilizar de forma potente a quienes viven con esta enfermedad. También nos emocionaron las experiencias que algunos de ustedes compartieron en la reciente reunión de “Desarrollo de Fármacos Centrado en el Paciente”, organizada por terceros. Finalmente, esperamos colaborar estrechamente con vosotros y sentimos una profunda responsabilidad por marcar una diferencia real para las familias afectadas por el síndrome de Angelman.

Si tienen cualquier duda o inquietud no duden en ponerse en contacto con nosotros a través del correo: [PatientAdvocacy@oakhillbio.com](mailto:PatientAdvocacy@oakhillbio.com).

En nombre de todo el equipo de Oak Hill Bio,

Josh Distler  
Director general

### **¿Cuándo se compartirán con la Comunidad los plazos y los detalles del diseño del estudio de Fase III?**

Aunque ahora mismo no podemos dar plazos exactos, estamos en contacto con agencias reguladoras como la FDA y nos comprometemos a hacer llegar los planes a la Comunidad en cuanto estén listos, incluyendo los detalles de cómo se va a diseñar el ensayo.

### **¿Podrán los pacientes de TANGELO seguir recibiendo rugonersen?**

Nuestro compromiso es intentar que rugonersen siga estando disponible para los pacientes que aún participan en el ensayo TANGELO y que deseen continuar recibiendo este fármaco en investigación. Estamos colaborando con los investigadores para que esto sea posible. Creemos que es probable que haya un lapso de tiempo entre que finalice el ensayo TANGELO y podamos ofrecer rugonersen a través de un “programa de acceso expandido”\*. Entendemos lo duro que esto resulta para los pacientes y sus familias y estamos trabajando a destajo para minimizar esta interrupción en la administración de rugonersen.

- o de un programa equivalente según la región y las regulaciones locales.

### **¿Hubo algún problema de seguridad con rugonersen?**

Roche ha declarado que su decisión de no seguir adelante con rugonersen a la siguiente fase de desarrollo clínico no se debió a problemas de seguridad. Nosotros consideramos que el estudio TANGELO aportó pruebas de que rugonersen tiene un perfil de riesgo adecuado que, junto con los efectos alentadores observados en las medidas exploratorias de la función cerebral, la cognición y la comunicación, justifica que se siga desarrollando. A través del proceso de consentimiento informado, los investigadores (los médicos del estudio) y las familias interesadas valorarán la información sobre los riesgos conocidos y potenciales del fármaco, así como la información sobre su eficacia, para tomar decisiones informadas sobre la participación o no en futuros estudios.

### **¿Cuándo se harán públicos los resultados del estudio TANGELO?**

Roche facilitó actualizaciones provisionales del estudio en el Simposio de Investigación de la ASF en julio de 2024 y en la Cumbre Científica Mundial Anual de FAST en noviembre de 2024. La grabación de la presentación de FAST está disponible en <https://www.youtube.com/watch?v=fFwlcHYxK-w>. Se ha enviado un manuscrito con los resultados a una revista revisada científica y estamos deseando compartirlo con vosotros una vez que se publique.

### **¿Cómo comunicarán las novedades a las familias, especialmente a aquellas que ya participan en el ensayo TANGELO?**

Las familias que actualmente participan en el estudio TANGELO seguirán recibiendo novedades a través de su Investigador Principal (el médico del estudio) y el equipo del centro de investigación. Tenemos previsto colaborar con las asociaciones de pacientes y los médicos para asegurarnos de que las familias reciben información sobre la continuidad del acceso y los nuevos ensayos clínicos, así como los resultados de los ensayos clínicos. Nuestra intención es celebrar uno o varios seminarios web en colaboración con grupos de pacientes para hablar de los detalles de nuestro plan para el ensayo de Fase III y responder a las preguntas de la Comunidad del SA.

**¿Tienen pensado ampliar los ensayos para incluir grupos de edad más jóvenes/mayores u otros genotipos?**

Aún estamos trabajando en nuestro plan de desarrollo, pero hoy por hoy esperamos que el ensayo de Fase III incluya genotipos con mutación y delección. Reconocemos la necesidad de opciones de tratamiento para pacientes con otros genotipos y nos esforzaremos por incorporarlos en futuros planes de ensayo. Todavía no hemos concretado nuestros planes con respecto a la edad de los pacientes que podrán participar en el ensayo de Fase III. Esperamos anunciarlo cuando celebremos un seminario web sobre el ensayo a finales de este año.

**Limitación de responsabilidad**

Esta versión es una traducción no oficial del original en inglés y es solo para fines informativos. En caso de discrepancia, prevalecerá el texto oficial original en inglés. Ni la Fundación para la Terapéutica del Síndrome de Angelman (FAST) ni FAST España u Oak Hill Bio se hacen responsables por ninguna inexactitud o error en la traducción ni de ninguna pérdida o daño de ningún tipo, incluidas, entre otras, las pérdidas indirectas o derivadas. Las discrepancias o diferencias creadas en la traducción no son vinculantes y no tienen ningún efecto legal a efectos de cumplimiento con o aplicación de las leyes. Si surge alguna duda sobre la exactitud de la información presentada en la versión traducida, consulte la versión oficial en inglés