EPIGENS

www.epigens.es

1er Curso de Actualización en EPILEPSIAS GENÉTICAS y MEDICINA de PRECISIÓN *en español*

LA IMPORTANCIA DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO

Ana Mingorance, PhD
Loulou Foundation, UK
Dracaena Consulting, Madrid

FUNDACIÓN INCE

Ruber

HOSPITAL RUBER INTERNACIONAL

Foco en:

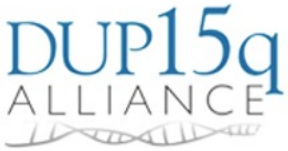
Organizaciones de pacientes de síndromes genéticos con epilepsia (experiencia propia)

SÍNDROME DE DRAVET FUNDACIÓN

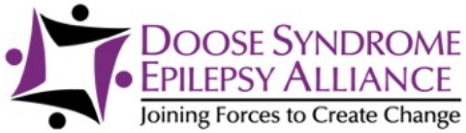
dravet europe
Dravet Syndrome European Federation

loulou FOUNDATION
Tackling CDKL5 Deficiency

Asociación de Afectados de CDKL5



Síndromes genéticos con epilepsia

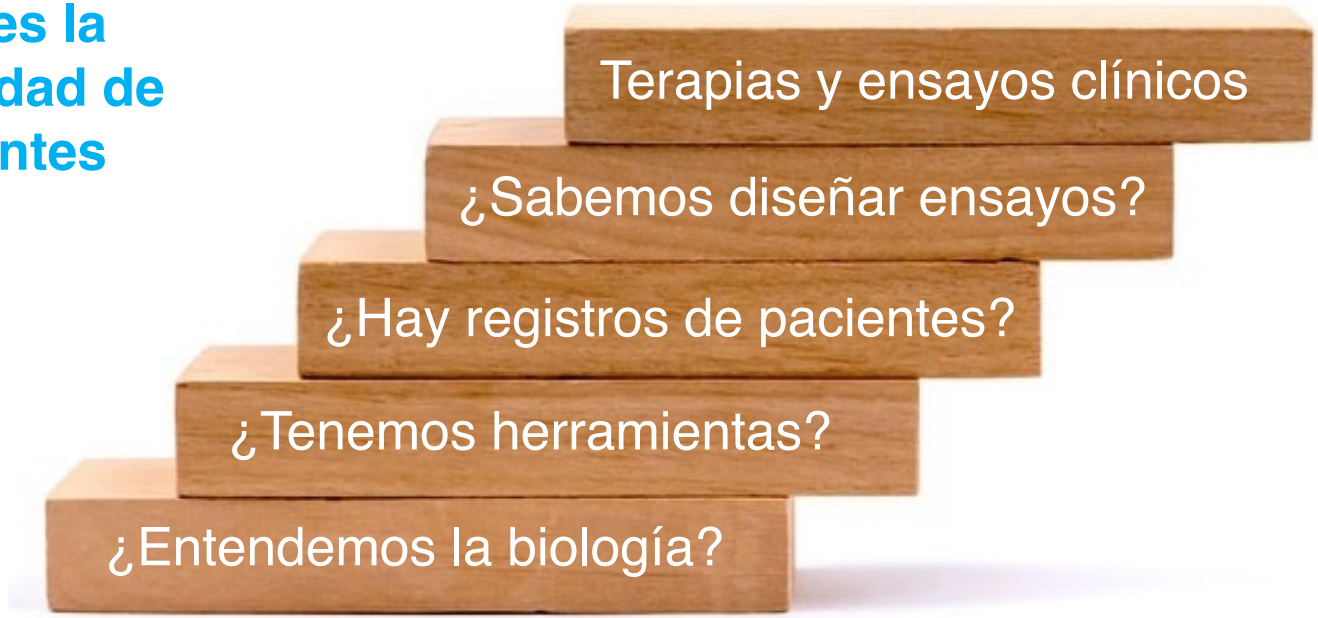


El gran reto de las enfermedades raras

- Hay pocos pacientes
- Las empresas no conocen la enfermedad
- Faltan modelos animales y herramientas preclínicas
- Faltan objetivos (endpoints) y escalas clínicas
- Para la mayoría no existen terapias aprobadas
- ….

La necesidad de construir bloques

Esta es la comunidad de pacientes




7.000
enfermedades raras

El papel de los grupos de pacientes

- Visión global: el mapa
- Construir bloques
- Eliminar barreras: científicas, clínicas, conocimiento
- Conectar: redes, industria

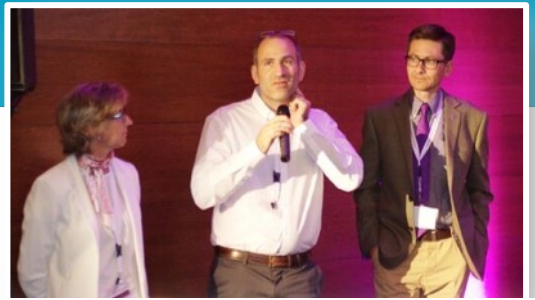
1) Ejemplos: papel de grupos de pacientes (con los que he trabajado) en avanzar desarrollo de tratamientos para su enfermedad

2) Propuestas: para que esté al alcance de más grupos de pacientes

Financiación

Colaboración

Conexión



The ODC, in partnership with the Loulou Foundation, is pleased to announce the

2021 CDKL5 Program of Excellence Pilot Grant Program,

offering a one-year grant of $150,000.

This funding opportunity is open to the international community!

Apply today!

RNA therapy

Búsqueda de tratamientos para el síndrome por deficiencia de CDKL5

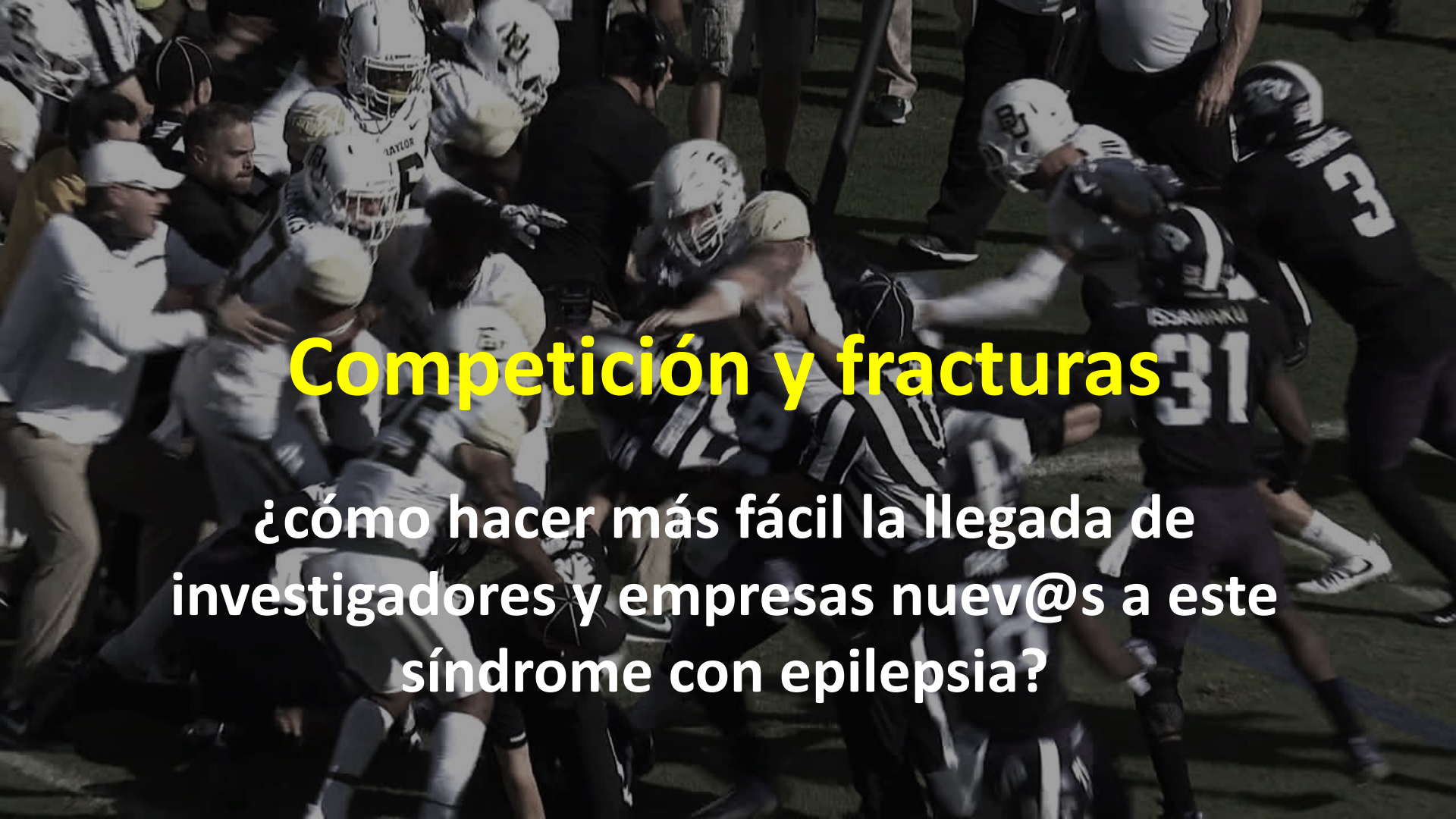
A new research which has just been funded by the Italian charity Gruppo Famiglie Dravet Onlus, supported by five other European associations dedicated to Dravet Syndrome: Associação Síndrome de Dravet Portugal, Dravet-Syndrom e.V Germany, Dravet Syndrome Sweden Association, Stichting Dravetsyndroom Netherlands/Flanders, Swiss Dravet Syndrome Association, coordinated by the Dravet Syndrome European Federation (DSEF).

dravet europe
Dravet Syndrome European Federation

SÍNDROME DE DRAVET FUNDACIÓN

loulou FOUNDATION
Tackling CDKL5 Deficiency

Asociación de Afectados de CDKL5

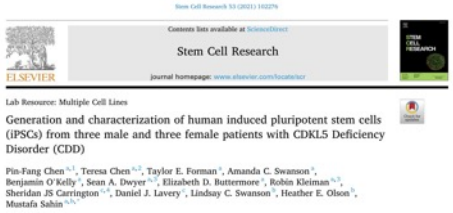


Competición y fracturas

¿cómo hacer más fácil la llegada de investigadores y empresas nuev@s a este síndrome con epilepsia?

CDKL5: iPSCs sin fronteras

Generar y caracterizar iPSCs de pacientes


Stem Cell Research 53 (2021) 102276

Contents lists available at ScienceDirect

Stem Cell Research

journal homepage: www.elsevier.com/locate/scr

Lab Resource: Multiple Cell Lines

Generation and characterization of human induced pluripotent stem cells (iPSCs) from three male and three female patients with CDKL5 Deficiency Disorder (CDD)

Pin-Fang Chen [a,1], Teresa Chen [a,2], Taylor E. Forman [a], Amanda C. Swanson [a], Benjamin O'Kelly [a], Sean A. Dwyer [a,3], Elizabeth D. Buttermore [a], Robin Kleiman [a,3], Sheridan JS Carrington [a,4], Daniel J. Lavery [a], Lindsay C. Swanson [a], Heather E. Olson [b], Mustafa Sahin [a,b,*]

- Multiples pacientes
- Controles isogénicos

Disponibles en repositorio internacional

CORIELL INSTITUTE FOR MEDICAL RESEARCH

Catalog Items | Documents (19)

Viewing 1 - 9 of 9 Results Page Size: Filter by...

ID	Description	Affected	Product
OR00001	DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENC...	Yes	iPSC
OR00005	DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENC...	Yes	iPSC
OR00007	DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENC...	Yes	iPSC
OR00004	DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENC...	Yes	iPSC
OR00010	DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENC...	Yes	iPSC
OR00008	DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENC...	Yes	iPSC
OR00006	DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENC...	Yes	iPSC
OR00003	DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENC...	Yes	iPSC
OR00002	DEVELOPMENTAL AND EPILEPTIC ENC...	Yes	iPSC

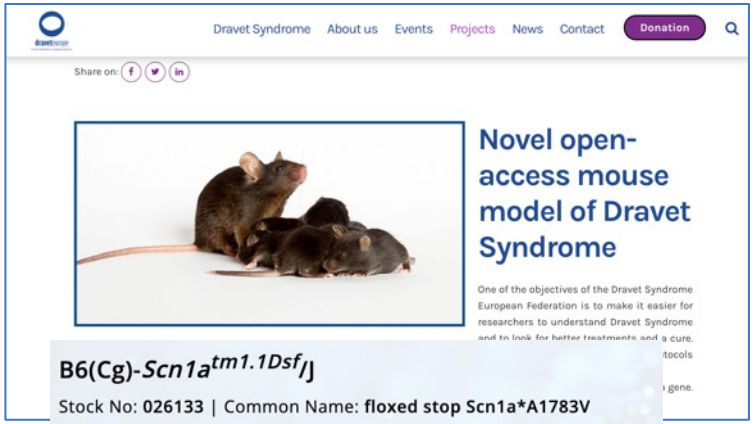
Papel importante en terapias génicas

ultragenyx

loulou FOUNDATION
Tackling CDKL5 Deficiency

Síndrome de Dravet: ratones sin fronteras

Modelo genético en repositorio internacional



SÍNDROME DE DRAVET FUNDACIÓN

dravet europe
Dravet Syndrome European Federation

Papel Importante en terapias génicas

Encoded THERAPEUTICS

cima
CENTRO DE INVESTIGACIÓN MÉDICA APLICADA
UNIVERSIDAD DE NAVARRA

Adoptado por el NIH como servicio

NIH National Institute of Neurological Disorders and Stroke

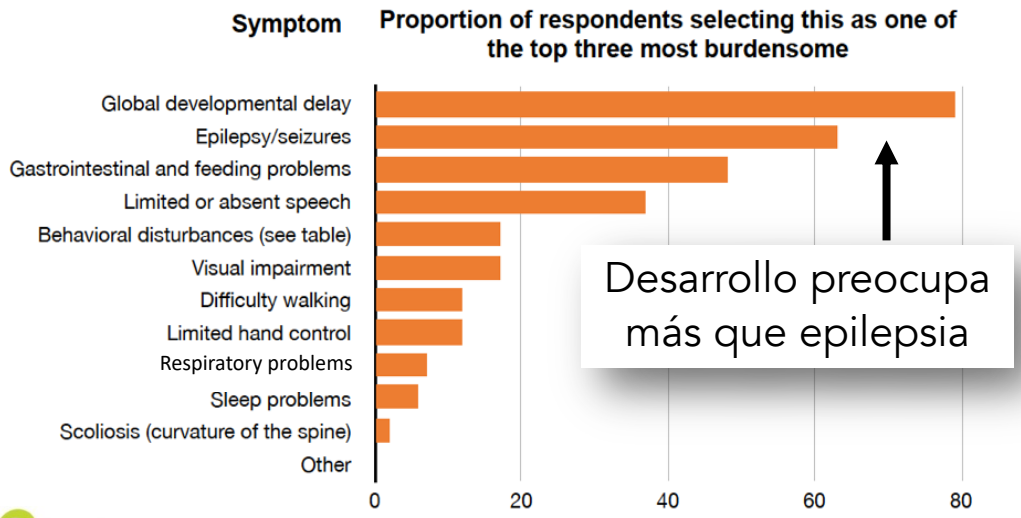
Epilepsy Therapy Screening Program

Agencias regulatoras

¿Cómo ayudarles a entender qué habría que medir en ensayos y cómo interpretarlo?

Documentar lo que importa a los pacientes

CDKL5: Patient-Focused Drug Development meeting con la agencia americana del meficamento (FDA)



Desarrollo preocupa más que epilepsia

loulou FOUNDATION
Tackling CDKL5 Deficiency

“Beneficio clínico” desde la voz del paciente

La EMA necesitaba más datos de fenfluramina en adultos: capturar la voz de los pacientes

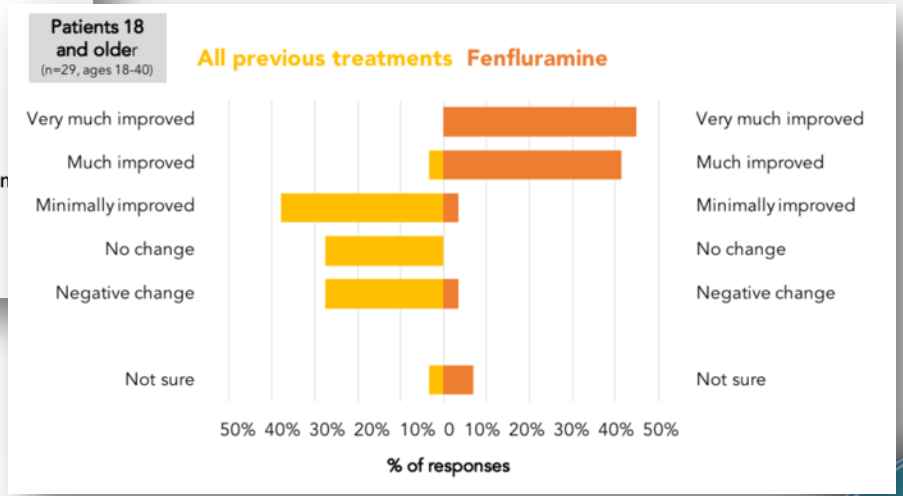
Patient perspective on the significant benefit of fenfluramine for the treatment of Dravet syndrome

A project of the Dravet Syndrome European Federation

Age group analysis.

Age break-down of the results from a survey to caregivers of patients with Dravet syndron about their experience with fenfluramine:

- 88 patients with Dravet syndrome ages 1 to 17
- 29 adult patients with Dravet syndrome ages 18 to 40



dravet europe
Dravet Syndrome European Federation

Saber qué medir vs saber cómo medirlo

La importancia de la Historia Natural para el diseño de ensayos clínicos

Criterios de inclusión realistas

Un trabajo pionero

Epilepsy & Behavior 44 (2015) 104–109

Contents lists available at ScienceDirect

Epilepsy & Behavior

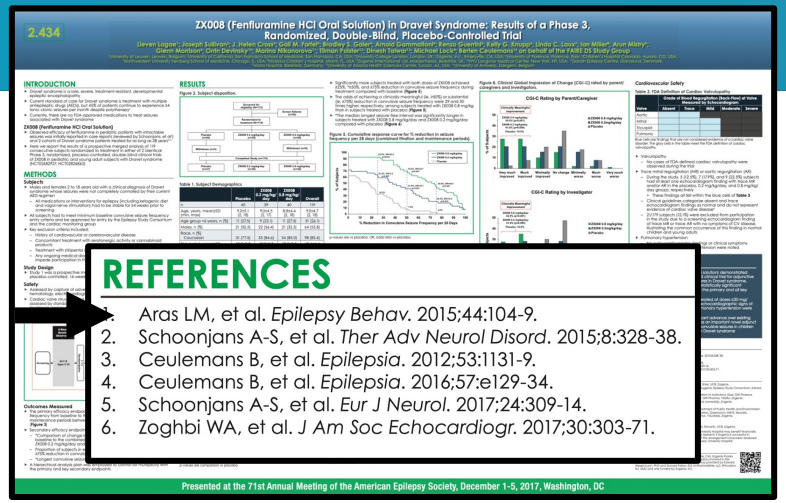
journal homepage: www.elsevier.com/locate/yebeh

The European patient with Dravet syndrome: Results from a parent-reported survey on antiepileptic drug use in the European population with Dravet syndrome

Luis Miguel Aras, Julián Isla, Ana Mingorance-Le Meur *

Dravet Syndrome Foundation Spain, Madrid, Spain

2015



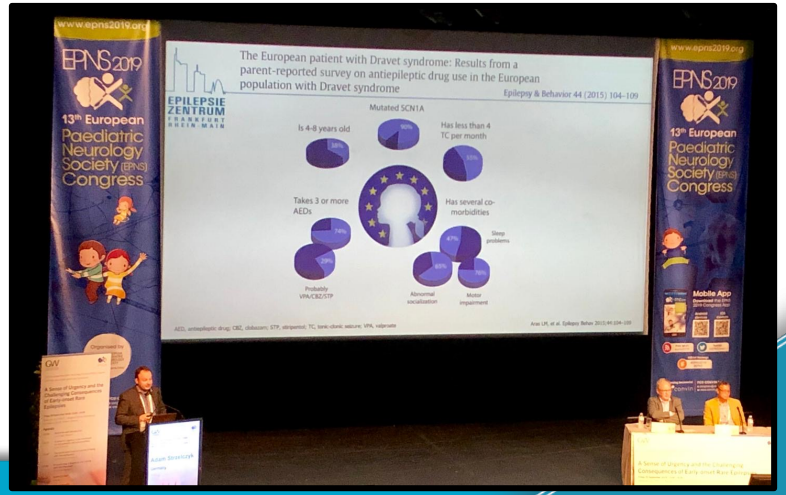
2.434

ZX008 (Fenfluramine HCl Oral Solution) in Dravet Syndrome: Results of a Phase 3, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Trial

REFERENCES

1. Aras LM, et al. *Epilepsy Behav*. 2015;44:104-9.
2. Schoonjans A-S, et al. *Ther Adv Neurol Disord*. 2015;8:328-38.
3. Ceulemans B, et al. *Epilepsia*. 2012;53:1131-9.
4. Ceulemans B, et al. *Epilepsia*. 2016;57:e129-34.
5. Schoonjans A-S, et al. *Eur J Neurol*. 2017;24:309-14.
6. Zoghbi WA, et al. *J Am Soc Echocardiogr*. 2017;30:303-71.

Presented at the 71st Annual Meeting of the American Epilepsy Society, December 1-5, 2017, Washington, DC



Datos de casi 300 familias

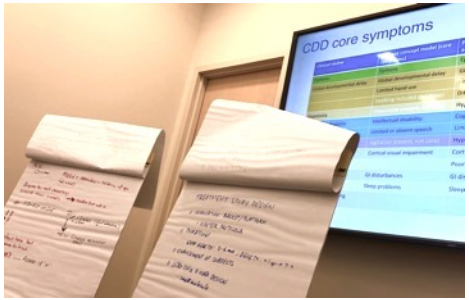
4 crisis al mes: la mitad

51% toma estiripentol

SÍNDROME DE DRAVET FUNDACIÓN

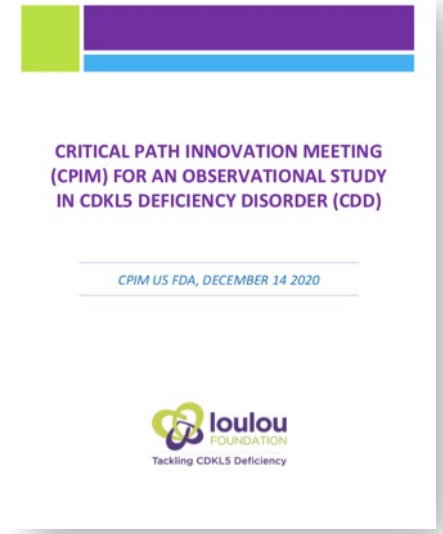
Qué medir en ensayos clínicos con terapias génicas

Consenso de outcome measures con expertos



- Empresas
- Médicos
- Especialistas
- Pacientes

Revisión studio observational por la FDA


CRITICAL PATH INNOVATION MEETING (CPIM) FOR AN OBSERVATIONAL STUDY IN CDKL5 DEFICIENCY DISORDER (CDD)

CPIM US FDA, DECEMBER 14 2020

loulou FOUNDATION
Tackling CDKL5 Deficiency

CANDID study

Todas las empresas trabajando juntas para validar escalas

loulou FOUNDATION
Tackling CDKL5 Deficiency

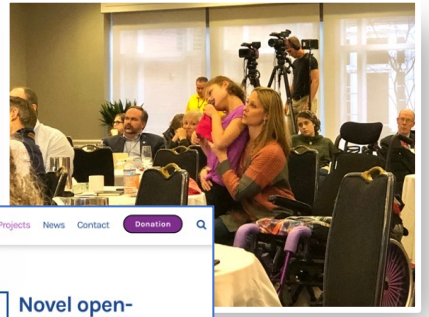
CANDID study: un studio clínico sin precedentes

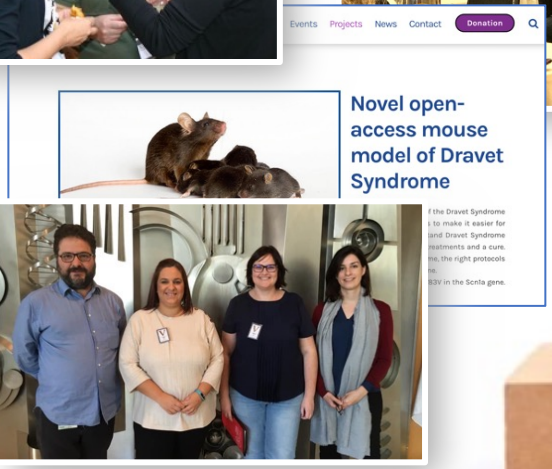
Informar diseño de ensayos

Minimizar grupo placebo

Redefinir la línea de qué es pre-competitivo

Resumen: importancia movimiento asociativo





Preparar la comunidad

Historia Natural / endpoints

Educar reguladores / aclarar

Quitar barreras y organizar

Atraer investigadores

No es fácil

No al alcance de todos

Implica a muchos otros

Propuesta:

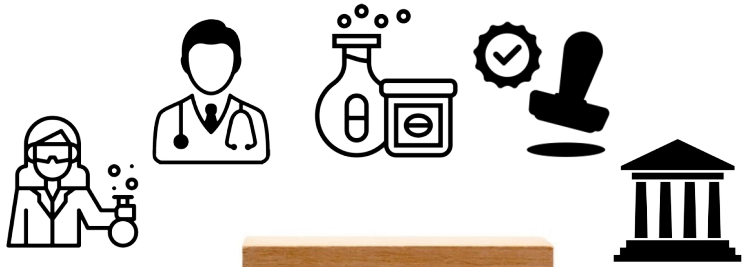
MOVIMIENTO ASOCIATIVO PROFESIONALIZADO

EMPUJAR LA LÍNEA DE LO QUE ES PRE-COMPETITIVO

COLABORACIÓN BI-DIRECCIONAL REGULADORES

Propuesta:

Participación activa



Nuevo síndrome

Tratamientos

Visión, dirección, conexión

EPIGENS

www.epigens.es

1er Curso de Actualización en EPILEPSIAS GENÉTICAS y MEDICINA de PRECISIÓN *en español*

Muchas gracias

FUNDACIÓN INCE

Ruber

HOSPITAL RUBER INTERNACIONAL