

## Gli studi clinici:



**Sono riservati.** La partecipazione a uno studio clinico è riservata. I nomi dei partecipanti e altre informazioni che consentono l'identificazione non saranno condivise nei dati dello studio.



**Non implicano alcun costo.** Ai partecipanti saranno rimborsate le spese di viaggio di un costo ragionevole, compreso il viaggio presso e dal centro dello studio, il pernottamento in albergo di 1-2 notti per ciascuna visita e i pasti per il partecipante e un accompagnatore. I partecipanti riceveranno a titolo gratuito anche le cure mediche correlate allo studio.



**Sono importanti per la comunità.** La partecipazione agli studi clinici contribuisce alla ricerca e può offrire benefici ad altri soggetti colpiti dalla miopatia da mutazione del gene GNE. Tuttavia, i pazienti che vi partecipano potrebbero non ricevere un beneficio evidente.



**Può implicare dei rischi.** Qualsiasi studio di ricerca clinica può comportare dei rischi, come ad esempio il rischio di effetti collaterali derivanti dal trattamento dello studio. Parli con il medico dello studio in merito ai rischi specifici associati allo studio.

Per maggiori informazioni, visitare il sito  
[www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) (cercare NCT02377921)

Kim Mooney  
001-415-483-8872  
kmooney@ultragenyx.com

## Parli con il Suo medico in merito ai test genetici per la miopatia da mutazione del gene GNE:

I medici possono ordinare un test genetico per la miopatia da mutazione del gene GNE a titolo gratuito per i soggetti con sintomi sospetti. Per maggiori informazioni, i medici e il personale dell'ambulatorio possono inviare un'e-mail all'indirizzo [GNEM@engagehealth.com](mailto:GNEM@engagehealth.com).

ultragenyx  
pharmaceutical

# Aggiornamenti per i pazienti in merito alla ricerca sulla miopatia da mutazione del gene GNE

Informazioni su uno studio di ricerca  
clinica di Fase III per la miopatia da  
mutazione del gene GNE, anche  
nota come miopatia ereditaria a  
corpi inclusi (Hereditary Inclusion  
Body Myopathy, HIBM)

ultragenyx

## Studio di ricerca clinica di Fase III

È in corso uno studio clinico di Fase III su soggetti con miopatia da mutazione del gene GNE, anche nota come miopatia ereditaria a corpi inclusi (HIBM) o miopatia di Nonaka. Lo studio sarà aperto a soggetti di età compresa tra 18 e 55 anni in grado di camminare per una distanza maggiore o uguale a 200 metri (circa 200 iarde, la lunghezza di 2 campi di calcio) in sei minuti senza usare un bastone, stampelle, deambulatore o altri dispositivi di assistenza. Sono consentite ortesi piede-caviglia.

Sono richiesti altri criteri per la partecipazione e non tutte le persone soddisferanno i requisiti per questo studio. Ai pazienti che assumono acido ialuronico, ManNac, ivermectina (o qualsiasi sostanza che crea acido ialuronico nel corpo) sarà chiesto di interrompere i farmaci per 60 giorni prima della visita di screening.

**Per maggiori informazioni su questo studio globale di Fase III, si rivolga al Suo medico.**

## Che cosa devo sapere in merito allo studio di Fase III sull'acido aceneuramico a rilascio prolungato?

- Lo studio di Fase III raccoglierà informazioni sulla sicurezza e sull'efficacia dell'acido aceneuramico (acido ialuronico) a rilascio prolungato (Extended Release, ER) nei soggetti con miopatia da mutazione del gene GNE.
- L'acido aceneuramico a rilascio prolungato è un farmaco sperimentale.
- Dopo la visita iniziale presso il centro dello studio, la partecipazione allo studio richiede una visita di uno o due giorni presso il centro dello studio ogni due mesi durante le 48 settimane dello studio, per un totale di otto visite.
- Lo studio sarà controllato contro placebo: ciò significa che la metà dei pazienti arruolati riceverà l'acido aceneuramico a rilascio prolungato e l'altra metà riceverà un placebo (pillola di zucchero).
- Dopo lo studio, tutti i partecipanti potrebbero avere la possibilità di partecipare a uno studio di estensione nel quale riceveranno l'acido aceneuramico a rilascio prolungato.
- Saranno rimborsate le spese di viaggio di un costo ragionevole verso i centri dello studio clinico entro distanze accettabili.



Per maggiori informazioni, visitare il sito [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) (cercare NCT02377921)