## Lettera di Sarepta alla comunità FSHD

*Pubblicata il 25 marzo 2026*

Nel novembre 2024 Sarepta ha siglato un accordo di licensing esclusivo globale con Arrowhead che include ARO-DUX4, un candidato farmaco progettato per ridurre l'espressione di DUX4, il driver patogenetico della FSHD. Per effetto di tale accordo, Sarepta ha acquisito tutti i diritti di sviluppo e commercializzazione del programma. Arrowhead completerà comunque gli studi clinici di Phase 1/2 già avviati.
Ora, il 25 marzo 2026, Sarepta ha diffuso la seguente lettera alla comunità FSHD:

"Cari membri della comunità FSHD,
ci rivolgiamo a voi oggi per la prima volta per presentarvi brevemente Sarepta e condividere un importante aggiornamento.
Sarepta si dedica allo sviluppo di terapie per le malattie rare e ha già presentato per l'approvazione quattro terapie per il trattamento della distrofia muscolare di Duchenne. È proprio il nostro lavoro nel campo delle malattie neuromuscolari che ci ha spinto ad ampliare le nostre attività scientifiche, convinti di poter fare la differenza anche per altre malattie neuromuscolari.
Siamo molto entusiasti di lavorare a stretto contatto con la comunità FSHD e di portare avanti la ricerca insieme. Nello specifico, Sarepta sta portando avanti lo sviluppo di SRP-1001 (precedentemente noto come ARO-DUX4), che è stato progettato per ridurre la produzione di una proteina chiamata DUX4, ritenuta responsabile di un ruolo centrale nella FSHD.

Oggi abbiamo condiviso i primi dati clinici sull'uomo relativi a questo programma. Sebbene questi risultati siano preliminari, desideriamo comunicarli in modo trasparente e chiaro: questi risultati rappresentano segnali iniziali e c'è ancora molto lavoro da fare per comprendere cosa questa terapia possa significare in definitiva per le persone affette da FSHD.

- Il trattamento ha mostrato un profilo di sicurezza e tollerabilità favorevole in questo studio iniziale;
- Abbiamo osservato una somministrazione incoraggiante della terapia al tessuto muscolare;
- Sono state riscontrate prove di soppressione dei geni regolati da DUX4; e
- Abbiamo osservato una rapida riduzione dei livelli di creatina chinasi (CK), un indicatore comunemente utilizzato per valutare il danno muscolare.

Potreste sentire termini come "dose singola ascendente (SAD)", in cui la terapia sperimentale viene somministrata una sola volta, e studi a "dosi multiple ascendenti (MAD)", in cui la terapia sperimentale viene somministrata in modo cronico. Si tratta di studi clinici in fase iniziale progettati principalmente per valutare la sicurezza, comprendere come la terapia si comporta nell'organismo e aiutare a determinare il dosaggio appropriato per studi futuri. Sebbene non siano progettati per dimostrare benefici clinici, rappresentano un primo passo essenziale nel processo di sviluppo.

Siamo incoraggiati da questi risultati iniziali e stiamo pianificando la fase successiva della ricerca clinica. Il prossimo studio esplorerà livelli di dosaggio più elevati di SRP-1001 per comprendere meglio i suoi potenziali effetti sulla malattia.
Continueremo a collaborare con la comunità di sostegno alla FSHD e a condividere ulteriori aggiornamenti man mano che il programma procede.

Se convivete con la FSHD o sostenete qualcuno che ne è affetto, sappiate che ci impegniamo ad ascoltarvi e ad imparare da voi mentre il nostro lavoro prosegue. Riconosciamo la forza, la resilienza e l'impegno di questa comunità, poiché troppe malattie rare non dispongono di trattamenti.

Le vostre opinioni sono fondamentali per definire il nostro percorso futuro e speriamo che questo lavoro iniziale sia l'inizio di una solida collaborazione. Non vediamo l'ora di rimanere in contatto e di continuare questo dialogo nei mesi a venire.
Se avete domande o desiderate contattarci, scriveteci all'indirizzo: advocacy@sarepta.com.

Cordiali saluti,

Wendy Erler
Senior Vice President, Patient Affairs"