

Resumen de los resultados de un ensayo clínico

Estudio para determinar si basmisanil funcionaba en niños con síndrome Dup15q y la seguridad de este medicamento

Véase el título completo del estudio al final del resumen.

Acerca de este resumen

Este documento es un resumen de los resultados de un ensayo clínico (denominado «estudio» en este documento), redactado para:

- El público en general y
- Las personas que participaron en el estudio.

Este resumen se basa en la información conocida en el momento de su elaboración.

El estudio se inició en diciembre de 2022 y el reclutamiento de participantes se interrumpió de forma prematura, en enero de 2024. El promotor tomó la difícil decisión de dar por finalizado el estudio. Ello se debió a la necesidad de concentrar los recursos de organización e investigación en dónde podrían tener el máximo impacto para un mayor número de personas en distintas áreas terapéuticas.

Ningún estudio individual puede brindarnos toda la información sobre los riesgos y beneficios de un medicamento. Se necesita la participación de muchas personas en muchos estudios para averiguar todo lo que necesitamos saber. Los resultados de este estudio pueden ser diferentes de los obtenidos en otros estudios realizados con el mismo medicamento.

- Esto significa que no debería tomar decisiones basadas en este resumen; hable siempre con su médico antes de tomar decisiones relacionadas con su tratamiento.

Contenido del resumen

1. Información general sobre este estudio
2. ¿Quién participó en este estudio?
3. ¿Qué ocurrió durante el estudio?
4. ¿Cuáles fueron los resultados del estudio?
5. ¿Cuáles fueron los efectos adversos?
6. ¿Cómo ha ayudado este estudio a la investigación?
7. ¿Está previsto realizar otros estudios?
8. ¿Dónde puedo encontrar más información?

Gracias a las personas que participaron en este estudio

Las personas que participaron han ayudado a los investigadores a responder preguntas importantes sobre el síndrome Dup15q y el medicamento estudiado, «basmisanil».

Información importante sobre este estudio

¿Por qué se llevó a cabo este estudio?

- Este estudio se llevó a cabo para evaluar la eficacia de un nuevo tratamiento potencial para el síndrome Dup15q, la seguridad de este medicamento en niños con síndrome Dup15q y su efecto en el organismo.
- En este estudio, los participantes recibieron el medicamento estudiado (denominado «basmisanil») o un «placebo» inactivo; se decidió al azar el tratamiento que recibió cada participante.
- En este estudio participaron siete personas de tres países.

¿Cuáles fueron los resultados?

- Los investigadores observaron que, después de dos semanas de tratamiento, basmisanil redujo una señal cerebral específica (señal de banda beta en el electroencefalograma cuantitativo [qEEG]) que es mayor en las personas con síndrome Dup15q. Sin embargo, estos resultados proceden de un pequeño grupo de participantes (5) y han de valorarse con cuidado.
- Dado que el estudio se interrumpió prematuramente, los investigadores no pudieron extraer más conclusiones acerca de los efectos del tratamiento con basmisanil sobre los síntomas del síndrome Dup15q.
- Ninguno de los participantes que recibieron basmisanil o placebo presentó efectos adversos graves.
- Este estudio se interrumpió prematuramente como parte de una evaluación de la cartera de productos, ya que la organización de investigación del promotor evalúa de manera continua sus prioridades y oportunidades de acuerdo con la estrategia de la empresa.

1. Información general sobre este estudio

¿Por qué se llevó a cabo este estudio?

El síndrome Dup15q es un trastorno raro que afecta al modo en que se desarrollan el cerebro y los nervios. Se debe a la presencia de copias adicionales de un fragmento de ADN del cromosoma 15. Un cromosoma es una estructura similar a un hilo en una célula que contiene genes, que son segmentos de ADN que portan la información genética.

Aunque los síntomas pueden diferir mucho de un niño a otro, pueden consistir en:

1. Tono muscular bajo (hipotonía), de modo que los músculos están más flácidos y relajados de lo habitual.
2. Crisis epilépticas, que son trastornos eléctricos repentinos y no controlados del cerebro que pueden causar cambios en el comportamiento, los movimientos, las sensaciones o el nivel de conciencia.

-
3. Retrasos del pensamiento, aprendizaje y capacidad de recordar.
 4. Desarrollo más lento de las habilidades motoras, como caminar o usar las manos.
 5. Problemas de comunicación y comprensión de las señales sociales, relacionadas a menudo con autismo.

Las personas con síndrome Dup15q tienen una cantidad excesiva de unas proteínas denominadas «receptores de GABA», que ayudan a controlar cómo se transmiten los mensajes por el cerebro y cómo responde el cuerpo a esos mensajes. Debido a los receptores de GABA de más, el cerebro y el cuerpo pueden reaccionar de manera diferente a dichas señales en comparación con las personas sin síndrome Dup15q.

En este estudio, los investigadores pretendían averiguar los efectos de un nuevo tratamiento potencial para los niños con síndrome Dup15q sobre el lenguaje, las habilidades sociales y su capacidad para realizar las tareas cotidianas (como comer y vestirse).

¿Qué medicamento se estudió?

Este estudio se centró en un medicamento llamado «basmisanil».

- Se pronuncia «bas-mi-sa-nil».
- El basmisanil actúa atenuando el efecto de los receptores de GABA de más.
- De este modo, podría reducir las señales hiperactivas en el cerebro y resultar útil para controlar los síntomas del síndrome Dup15q.

Basmisanil se comparó con un placebo.

- Se pronuncia «pla-ce-bo».
- El placebo tenía el mismo aspecto que el basmisanil, pero no contenía ningún medicamento de verdad, lo que supone que no ejerció ningún efecto farmacológico en el organismo.
- Los investigadores compararon basmisanil con un placebo para comprobar los beneficios o efectos adversos causados realmente por el medicamento.

¿Qué querían averiguar los investigadores?

- Los investigadores realizaron este estudio para comparar basmisanil con un placebo con el fin de determinar la eficacia de dicho medicamento y sus efectos en el cerebro (consulte el apartado 4 «¿Cuáles fueron los resultados del estudio?»).
- También querían averiguar si el medicamento era seguro, para lo cual determinaron cuántos participantes presentaron efectos adversos y su gravedad al recibir cada uno de los medicamentos durante este estudio (consulte el apartado 5 «¿Cuáles fueron los efectos adversos?»).

La principal pregunta que querían responder los investigadores era:

- ¿Qué efectos tuvo basmisanil sobre el lenguaje, las habilidades sociales y la capacidad para realizar las tareas cotidianas?

Otra pregunta que querían responder los investigadores era:

- ¿Qué efectos tuvo basmisanil en el cerebro?

¿De qué tipo de estudio se trató?

Se trató de un estudio de «fase II», lo que significa que basmisanil se había probado en varias personas, incluidos niños, antes de este estudio. En este estudio, niños con síndrome Dup15q tomaron basmisanil o placebo. Con ello se pretendía averiguar si basmisanil servía para mejorar el lenguaje, las habilidades sociales y la capacidad para realizar las tareas cotidianas.

El estudio fue «aleatorizado», lo que significa que se decidió al azar (como a cara o cruz) el medicamento que debía recibir cada uno de los participantes en el estudio. La elección al azar del medicamento que recibe cada participante hace más probable que los tipos de participantes incluidos en los dos grupos (por ejemplo, edad y raza) tengan una composición parecida. Aparte de los medicamentos exactos evaluados en cada grupo, todos los demás aspectos relacionados con la asistencia fueron idénticos en ambos grupos.

La primera parte del estudio fue «doble ciego», lo que significa que nadie supo el tratamiento que se administró, ni los participantes en el estudio ni el equipo que lo llevó a cabo. Esto se hace para asegurar que los resultados del tratamiento no se ven afectados por lo que esperaban los participantes del tratamiento recibido. Una vez finalizado el estudio, los participantes pudieron solicitar información sobre el tratamiento que habían recibido.

La segunda parte del estudio fue «abierta», lo que significa que todas las personas implicadas, entre ellas, los participantes y el médico del estudio, supieron el tratamiento del estudio que recibió cada participante.

¿Cuándo y dónde se llevó a cabo el estudio?

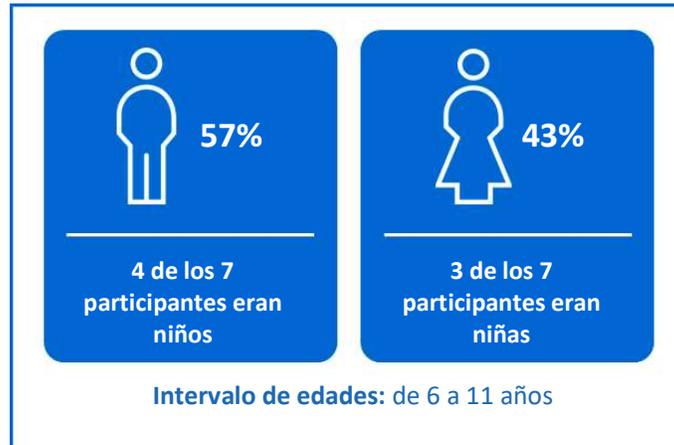
El estudio comenzó en diciembre de 2022 y el reclutamiento de participantes se interrumpió en enero de 2024 como parte de una evaluación de la cartera de productos, ya que la organización de investigación del promotor evalúa de manera continua sus prioridades y oportunidades de acuerdo con la estrategia de la empresa. En este resumen se presentan los resultados del estudio hasta el momento de su interrupción.

Se incluyeron participantes en cinco centros de tres países: España, Reino Unido y Estados Unidos.

2. ¿Quién participó en este estudio?

En este estudio participaron siete niños con síndrome Dup15q.

Los niños que participaron en el estudio tenían entre 6 y 11 años de edad. Cuatro de los siete participantes (57%) eran niños y tres (43%), niñas.



En el estudio pudieron participar niños con las siguientes características:

- Edad de entre 2 y 14 años.
- Habían sido diagnosticados de síndrome Dup15q y tenían síntomas que afectaban a su vida cotidiana.

En el estudio no pudieron participar niños con las siguientes características:

- Tenían epilepsia que no estaba controlada.
- Habían tenido un cáncer de la sangre u otros cánceres concretos en los últimos cinco años.

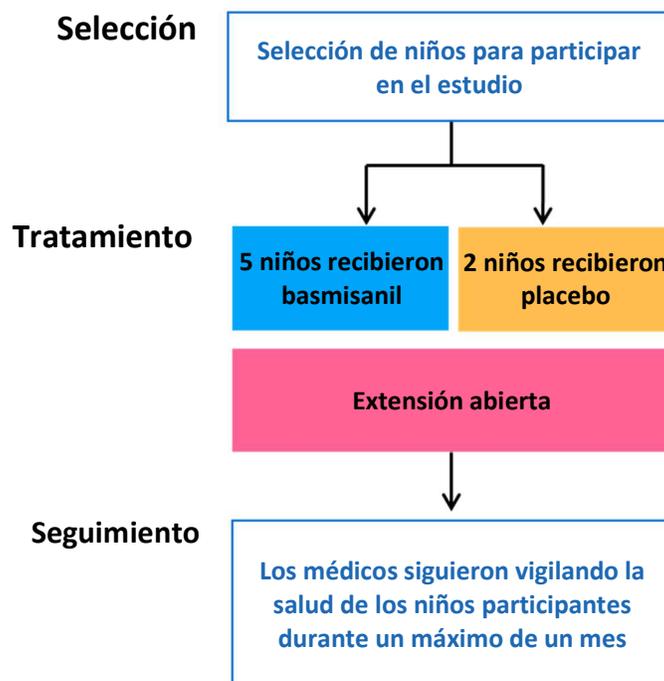
3. ¿Qué ocurrió durante el estudio?

Durante el estudio se seleccionó a los niños al azar para que recibieran uno de dos tratamientos. Un ordenador eligió los tratamientos al azar.

Los grupos de tratamiento fueron:

- Basmisanil (el medicamento estudiado) O
- Placebo.

El tratamiento se administró en forma de gránulos (acondicionados en stick packs [envase flexible y alargado de un solo uso]) para tragar con alimentos blandos, dos veces el día 1 y luego tres veces al día a partir del día 2 durante un año.



4. ¿Cuáles fueron los resultados del estudio?

Pregunta 1: ¿Qué efectos tuvo basmisanil sobre el lenguaje, las habilidades sociales y la capacidad para realizar las tareas cotidianas?

Los investigadores utilizaron una herramienta denominada «escala VABS-3 [Escala de conducta adaptativa de Vineland-tercera edición]» para evaluar el lenguaje, las habilidades sociales y la capacidad de los niños para realizar las actividades cotidianas. Se entrevistó a los niños antes de iniciar el tratamiento y los investigadores tenían previsto realizar entrevistas de seguimiento al cabo de seis meses y un año para comprobar si se había producido algún cambio.

Se entrevistó a los siete niños antes del tratamiento. Sin embargo, únicamente se entrevistó a tres de nuevo al cabo de seis meses o un año.

Dado que en el estudio sólo participó un pequeño número de niños, los investigadores no pudieron llegar a ninguna conclusión respecto a cómo afectaba el tratamiento con basmisanil a los síntomas del síndrome Dup15q.

Pregunta 2: ¿Qué efectos tuvo basmisanil en el cerebro?

Otra información que recopilaron los investigadores fue cómo afectó el tratamiento a la actividad eléctrica del cerebro. Midiéron unas señales en el cerebro por medio de un electroencefalograma (EEG) al inicio del estudio y en otras visitas. Los investigadores observaron que, después de dos semanas de tratamiento, basmisanil redujo una señal cerebral específica (señal de banda beta en el electroencefalograma cuantitativo [qEEG]) que es mayor en las personas con síndrome Dup15q:

- Los cinco niños del grupo de basmisanil tuvieron un menor nivel de actividad eléctrica en el cerebro después de dos semanas de tratamiento.
- Uno de los dos niños del grupo de placebo tuvo un mayor nivel de actividad y el otro, un menor nivel de actividad después de dos semanas de tratamiento.
- Sin embargo, estos resultados proceden de un pequeño grupo de participantes (5) y han de valorarse con cuidado.

En este apartado sólo se indican los resultados fundamentales de este estudio. En los sitios web indicados al final de este resumen puede encontrar más información sobre todos los demás resultados (consulte el apartado 8).

5. ¿Cuáles fueron los efectos adversos?

Los efectos adversos son problemas médicos (por ejemplo, mareo) que se producen durante un estudio.

- Se describen en este resumen porque el médico del estudio consideró que los efectos adversos estuvieron relacionados con los tratamientos administrados en el estudio.
- No todos los participantes en este estudio presentaron todos los efectos adversos.
- Los efectos adversos pueden ser desde leves hasta muy graves y ser diferentes en cada persona.
- Es importante saber que los efectos adversos aquí descritos corresponden exclusivamente a este estudio. Por consiguiente, los efectos adversos aquí presentados podrían ser diferentes de los observados en otros estudios.
- En los apartados siguientes se enumeran los efectos adversos graves y frecuentes.

Durante el estudio no se observaron problemas de seguridad con el basmisanil en niños de entre 6 y 11 años con síndrome Dup15q.

Efectos adversos graves

Un efecto adverso se considera «grave» si pone la vida en peligro, requiere atención hospitalaria o causa problemas duraderos.

Durante este estudio, ninguno de los participantes presentó un efecto adverso grave que se considerara relacionado con el medicamento del estudio.

Durante el estudio, ninguno de los participantes decidió dejar de recibir el medicamento por efectos adversos.

Efectos adversos más frecuentes

Durante este estudio, ninguno de los participantes presentó un efecto adverso relacionado con basmisanil.

Otros efectos adversos

Puede obtener información sobre otros efectos adversos (no recogidos en los apartados anteriores) en los sitios web que aparecen al final de este resumen; consulte el apartado 8.

6. ¿Cómo ha ayudado este estudio a la investigación?

La información que se presenta aquí procede de un único estudio de siete personas con síndrome Dup15q. Estos resultados ayudaron a los investigadores a conocer mejor la función de los receptores de GABA, el síndrome Dup15q y el basmisanil.

Ningún estudio individual puede brindarnos toda la información sobre los riesgos y beneficios de un medicamento. Se necesita la participación de muchas personas en muchos estudios para averiguar todo lo que necesitamos saber. Los resultados de este estudio pueden ser diferentes de los obtenidos en otros estudios realizados con el mismo medicamento.

7. ¿Está previsto realizar otros estudios?

No está previsto realizar más estudios con basmisanil.

8. ¿Dónde puedo encontrar más información?

Puede encontrar más información sobre este estudio en los siguientes sitios web:

- <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/results/NCT05307679>
- <https://www.clinicaltrialsregister.eu/ctr-search/trial/2022-502165-20-00/results>
- <https://forpatients.roche.com/en/trials/neurodevelopmental-disorder/dup15q-syndrome/a-study-to-evaluate-the-safety-and-efficacy-of-basmisan-98150.html>

¿A quién puedo dirigirme si tengo preguntas sobre este estudio?

Si después de leer este resumen aún tiene preguntas:

- Visite la plataforma ForPatients y rellene el formulario de contacto – <https://forpatients.roche.com/en/trials/neurodevelopmental-disorder/dup15q-syndrome/a-study-to-evaluate-the-safety-and-efficacy-of-basmisan-98150.html>
- Póngase en contacto con un representante de la oficina local de Roche.

Si ha participado en este estudio y tiene alguna pregunta sobre los resultados:

- Hable con el médico o el personal del estudio en el hospital o el centro del estudio.

Si tiene preguntas sobre su propio tratamiento:

- Hable con el médico responsable de su tratamiento.

¿Quién ha organizado y financiado este estudio?

Este estudio ha sido organizado y financiado por F. Hoffmann-La Roche Ltd, con sede en Basilea, Suiza.

Título completo del estudio y otra información identificativa

El título completo del estudio es: «Estudio de fase II, aleatorizado, doble ciego, controlado con placebo y de grupos paralelos para evaluar la seguridad, la eficacia y la farmacodinámica del tratamiento con basmisanil durante 52 semanas en participantes de 2 a 14 años con síndrome Dup15q seguido de una extensión abierta opcional de 2 años».

El estudio se conoce como «Quindecim».

- El código del protocolo correspondiente a este estudio es: BP42992.
- El identificador de este estudio en ClinicalTrials.gov es: NCT05307679.
- El número EudraCT de este estudio es: 2022-502165-20-00.