



**Proyecto CPP2022-009659 financiado por MCIN/AEI /10.13039/501100011033 y por la Unión Europea NextGenerationEU/ PRTR**

#### **Identificación del proyecto:**

Ensayo clínico de Fase IIa de una terapia innovadora para pacientes de Síndrome de X Frágil

#### **Descripción del proyecto:**

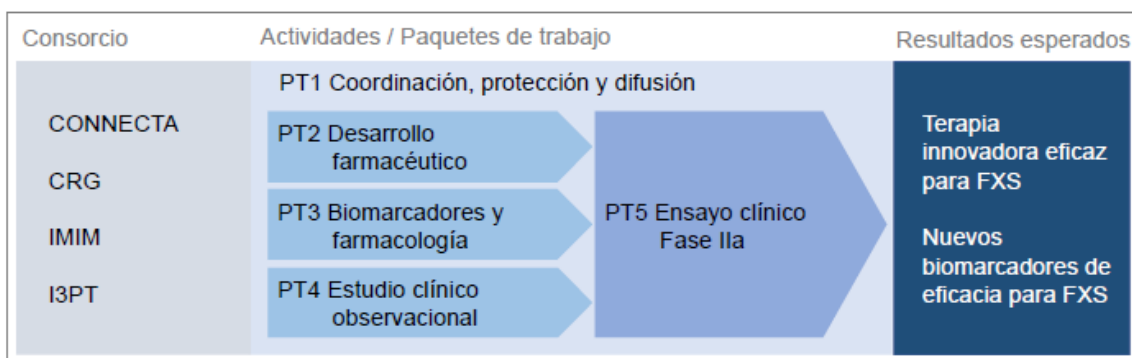
El proyecto que se presenta en esta memoria se enmarca en la prioridad temática de salud del Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2021-2023 y tiene como objetivo principal investigar la nueva molécula CTH120 como una terapia eficaz para el tratamiento del síndrome del X Frágil (SXF) en pacientes adultos mediante un ensayo clínico de Fase IIa en un entorno de colaboración público-privada.

El SXF es una enfermedad genética que provoca una significativa discapacidad cognitiva y numerosas manifestaciones del comportamiento, debido a una alteración del cromosoma X. Se trata de una enfermedad minoritaria que en la última década ha surgido como una de las causas más importantes de discapacidad cognitivo-conductual. Afecta tanto a adultos como a la población pediátrica. A día de hoy no existe ningún tratamiento curativo o específico para esta enfermedad (enfermedad huérfana). El abordaje actual se centra en una terapia educativa a los pacientes para alcanzar todo su potencial cognitivo-conductual y, de forma sintomática, el uso de estimulantes, moduladores del ánimo, neurolépticos, inhibidores de la recaptación de serotonina o anticomieles, aunque éstos son de eficacia limitada y presentan importantes efectos secundarios indeseados.

El medicamento en investigación, CTH120, emerge como una terapia disruptiva y diferencial respecto a otros tratamientos en investigación, al dirigirse al origen fisiopatológico de la enfermedad, la maduración neuronal.

Actualmente el proyecto se encuentra en un TRL 6 (evaluando la seguridad en voluntarios sanos en un ensayo clínico de Fase I). Con esta propuesta se persigue alcanzar un TRL 7 mediante el desarrollo del estudio clínico de Fase IIa en pacientes adultos con SXF.

Las actividades de las que consta el proyecto se realizarán a través de la colaboración público-privada, interdisciplinar y sinérgica de todos los miembros del consorcio:



CONNECTA Therapeutics: PYME biotecnológica, propietaria de la licencia de CTH120. Coordinará el proyecto (PT1) y liderará el desarrollo de la formulación farmacéutica del medicamento en investigación CTH120 (PT2), además de participar activamente en todas las actividades de la propuesta.

CRG (Centro de Regulación Genómica): Centro de investigación biomédica de excelencia con amplio conocimiento de las bases genéticas de las enfermedades. Liderará la investigación de nuevos biomarcadores de eficacia (PT3).

IMIM (Hospital del Mar) e I3PT (Hospital Parc Taulí): Centros de investigación de referencia en España en el desarrollo de nuevas terapias para los trastornos cognitivo-conductuales de base genética (entre ellos el SXF y otros trastornos del neurodesarrollo). Liderarán el estudio observacional en el que se evaluarán las condiciones basales de voluntarios sanos y pacientes con SFX (PT4), y el ensayo clínico de Fase IIa intervencionista en el que se evaluará la eficacia del nuevo tratamiento con CTH120 (PT5).

Una vez se confirme la eficacia de CTH120 en el estudio clínico de Fase IIa, la molécula se licenciará a compañía/s farmacéutica/s para poder realizar las últimas etapas de desarrollo antes de llegar a los cerca de 100.000 pacientes con SXF diagnosticados, con un valor estimado para los mercados principales de 250 M € en 2026.

**Financiación: AGENCIA ESTATAL DE INVESTIGACION**

**792.548,08€**

**Este proyecto está cofinanciado por la Unión Europea NextGenerationEU/ PRTR**