ENSAYO CLÍNICO	**ESTUDIO PARA EVALUAR LA SEGURIDAD Y EFICACIA DE NIZUBAGLUSTAT ORAL EN FORMAS INFANTIL-TARDÍA Y JUVENIL DE ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C, GANGLIOSIDOSIS GM1 O GANGLIOSIDOSIS GM2**
CLINICALTRIALS	• NCT07054515 (para el máster protocol); • NCT07082725 (para el sub-estudio de NPC) • NCT07082543 (para el sub-estudio de GM1 y GM2)
PROMOTOR	**Azafaros**
OBJETIVOS	El objetivo principal del estudio es demostrar la eficacia de nizubaglustat comparado con placebo en el desarrollo de manifestaciones atáxicas durante 72 semanas. Los objetivos secundarios son: • Estudio de eficacia en otras manifestaciones de las enfermedades • Evaluación de la farmacocinética de nizubaglustat tras la primera dosis y en estado estacionario tras varias dosis • Evaluación de la farmacodinámica de nizubaglustat • Evaluación de seguridad y tolerabilidad de nizubaglustat frente a placebo.
CENTROS PARTICIPANTES	Hospital Vall d'Hebrón: Dra. Mireia del Toro; metabolicas@vallhebron.cat Hospital Niño Jesús: Dra. Beatriz Bernardino; neurologia.hnjs@salud.madrid.org
DISEÑO	Estudio aleatorizado, a doble ciego, controlado con placebo, con una única administración oral diaria. Seguimiento durante 72 semanas.
CRITERIOS DE INCLUSIÓN	1. Firma del consentimiento informado 2. Diagnóstico confirmado de la enfermedad a. NPC: Diagnóstico genético con dos variantes patogénicas b. GM1 o GM2: Diagnóstico enzimático o genético (2 variantes patogénicas) 3. El paciente no puede o no desea usar miglustat, o, en opinión del investigador, no está tratado satisfactoriamente (ver criterio de exclusión nº 10) 4. Mayor de 4 años en el momento del cribado 5. Desarrollo de la afectación neurológica que clasifique al paciente como forma infantil-tardía o juvenil a. NPC: Inicio de los síntomas neurológicos entre los 2 y los 15 años b. GM1 o GM2: Inicio de los síntomas neurológicos entre 1 y 10 años 6. La puntuación SARA en la vista de cribado debe estar entre 3 y 30 puntos (ambos incluidos) 7. Mujeres y hombres en etapa fértil pueden ser incluidos si están dispuestos a seguir la guía de anticonceptivos detallada en el estudio
CRITERIOS DE EXCLUSIÓN	1. Historia médica (diferente de NPC, GM1 o GM2) que, en opinión del investigador, pueda confundir la realización de las pruebas o la interpretación de los resultados 2. Peso inferior a 10Kg 3. Presencia de otra enfermedad neurológica 4. Presencia de afectación hepática moderada o severa 5. Presencia de afectación renal moderada o severa 6. Recuento de plaquetas inferior a 100x10^9/L 7. Tratamiento antiepiléptico con una dosis no estable (cambios de dosis en los últimos 3 meses o introducción de nuevos fármacos en el último mes) 8. Uso de otros compuestos en investigación en los últimos 3 meses antes del cribado; o participación en estudios de terapia génica o trasplante de stem cells en los dos últimos años 9. Prueba de embarazo positiva 10. Tratamiento actual con miglustat siempre que: a. Se utilice la dosis completa recomendad en la ficha técnica del producto durante la mayor parte de los últimos 12 meses **Y** b. En opinión del investigador, el paciente esté tratado satisfactoriamente Todos los pacientes que entren en el ensayo habiendo recibido miglustat, deberán dejar transcurrir un mes entre la última dosis de miglustat y la primera dosis del ensayo
ESTADO ACTUAL	**Reclutando**