

April 8, 2019

Dear Myotonic Dystrophy Patient Community,

Today Audentes Therapeutics announced that it is expanding its scientific platform and beginning development of a new AAV-based genetic medicine for Myotonic Dystrophy Type 1 (DM1). You can find the press release on our website under “investors/press releases” or directly at this link: <https://audentestx.gcs-web.com/news-releases/news-release-details/audentes-therapeutics-announces-expansion-aav-technology>

We are excited to share the news of our development program with you and wanted to reach out to introduce ourselves and provide you information we hope you find helpful.

The Patient Advocacy and Engagement department is part of the Development team at Audentes. This means that we are in the same part of the organization as other functions such as Medical Affairs and Clinical Development. The Head of the Patient Advocacy and Engagement department is Kimberly Trant, and Chelsea Karbocus is a Senior Manager on the team. We have responsibility globally for patient-related advocacy and engagement activities. Our department is under the executive leadership of our Chief Medical Officer, Dr. Suyash Prasad, who is a pediatrician by background.

Who is Audentes Therapeutics?

- Audentes is a leading AAV-based (adeno-associated virus) genetic medicines company based in San Francisco, California
- Our focus is developing genetic medicines for serious, rare, neuromuscular conditions
- We have our own in-house cGMP (current Good Manufacturing Practice) manufacturing facility
- We aim to run robustly designed clinical trials efficiently so that we can achieve our mission of bringing innovative genetic medicines to patients living with serious, rare conditions as rapidly as possible

What experience does Audentes have in genetic medicine for rare neuromuscular conditions?

- Audentes began its first-in-human trial for X-linked myotubular myopathy (XLMTM) in late 2017
- This clinical trial uses a systemically delivered AAV vector to replace the MTM1 gene, which is responsible for producing myotubularin
- This clinical trial is still ongoing, and Audentes plans its next data update at the ASGCT conference in early May of 2019

What approach is Audentes planning to use for development in DM1?

- Audentes is evaluating vectorized RNA knockdown and vectorized exon skipping to treat DM1
- In DM1, these approaches combine the proven delivery power of AAV to penetrate affected tissues with antisense technology to introduce a genetic sequence designed to eliminate build-up of toxic RNA in affected cells
- It is believed that combining AAV delivery with RNA knockdown and exon-skipping technologies will overcome the biodistribution limitations of other therapies that have been evaluated in DM1

How does Audentes view the role of the patient community?

- Integration of the patient and family perspective is at the core of our work at Audentes
- We see the patient community as our partners, collaborators, and teachers

- We believe that patient perspectives should be integrated throughout the drug development process, from initiation of a clinical program to its completion and beyond

What is the goal of Patient Advocacy and Engagement at Audentes?

Our goal is to deliver meaningful gene therapy clinical development programs, educational materials, and resources to support the rare disease community.

- Our priority is to weave the patient perspective into the fabric of our work and daily activities at Audentes
- We are here to advocate for you with our colleagues at Audentes
- To “advocate” is to support a cause or proposal. However, we believe that truly advocating for families requires much more than support. It requires commitment, dedication, and passion to ensure we are continually doing what is right for patients

We are honored to work with the myotonic dystrophy patient community and look forward to championing your perspective with our teams at Audentes. As we begin discussions with the patient community, we will be listening for and learning about the types of information and resources we can provide that are most meaningful and relevant to your needs.

For more information or to contact us:

- Please visit our website at patients.audentestx.com
- Send us an email at: patientadvocacy@udentestx.com

Sincerely,

Kimberly Trant, RN, MBA, Head of Patient Advocacy & Engagement

Suyash Prasad MD, Pediatrician, Senior Vice President and Chief Medical Officer

8. April 2019

Sehr geehrte Patientengemeinschaft mit myotoner Dystrophie,

Audentes Therapeutics hat heute bekanntgegeben, dass es seine wissenschaftliche Plattform erweitert und mit der Entwicklung einer neuen AAV-basierten Gentherapie für myotone Dystrophie vom Typ 1 (DM1) beginnt. Sie finden die entsprechende Pressemitteilung auf unserer Website unter „Investors/Press Releases“ (Investoren/Pressemitteilungen) oder direkt unter diesem Link: <https://audentestx.gcs-web.com/news-release/news-release-details/audentes-therapeutics-announces-expansion-aav-technology>

Wir freuen uns, Ihnen diese Neuigkeiten zu unserem Entwicklungsprogramm mitteilen zu können. Mit diesem Schreiben möchten wir uns gerne vorstellen und Ihnen hoffentlich für Sie hilfreiche Informationen bereitstellen.

Die Abteilung Patient Advocacy and Engagement (Patientenfürsprache und -einbindung) ist Teil des Development Teams (Entwicklungsteam) bei Audentes. Das bedeutet, dass wir im gleichen Teil der Organisation wie zum Beispiel die Abteilungen Medical Affairs (Medizinische Angelegenheiten) und Clinical Development (Klinische Entwicklung) angesiedelt sind. Die Leiterin der Abteilung Patient Advocacy and Engagement ist Kimberly Trant, und Chelsea Karbocus ist Senior Manager (leitende Führungskraft) im Team. Wir sind weltweit für patientenbezogene Fürsprache und die Einbindung von Patienten zuständig. Unserer Abteilung steht der Chief Medical Officer (Vorstand Medizin), Dr. Suyash Prasad, ein ausgebildeter Kinderarzt, vor.

Wer ist Audentes Therapeutics?

- Audentes ist ein führendes Unternehmen im Bereich AAV-basierter (Adeno-assoziiertes Virus) Gentherapie mit Sitz in San Francisco, Kalifornien (USA)
- Wir fokussieren uns auf die Entwicklung von gentherapeutischen Medikamenten für schwere und seltene, neuromuskuläre Erkrankungen
- Wir haben eine eigene Produktionsanlage, die den aktuellen Anforderungen an die Gute Herstellungspraxis (cGMP) genügt
- Unser Ziel ist es, aussagekräftige klinische Studien effizient durchzuführen, damit wir unsere Mission – die Einführung innovativer gentherapeutischer Medikamente für Patienten mit schweren, seltenen Erkrankungen – so schnell wie möglich erreichen können

Über welche Erfahrungen verfügt Audentes im Bereich der Gentherapie für seltene neuromuskuläre Erkrankungen?

- Ende 2017 begann Audentes mit einer Studie zu einer Gentherapie für X-chromosomale myotubuläre Myopathie (XLMTM), die zum ersten Mal beim Menschen angewendet wird
- Diese klinische Studie verwendet einen über den Blutkreislauf (systemisch) verabreichten AAV-Vektor, um das für die Produktion von Myotubularin verantwortliche MTM1-Gen zu ersetzen
- Diese klinische Studie läuft noch und Audentes plant die nächste Präsentation neuester Daten auf der Konferenz der US-amerikanischen Gesellschaft für Gen- und Zelltherapie (American Society of Gene & Cell Therapy, ASGCT) Anfang Mai 2019

Welchen Ansatz verfolgt Audentes bei der Entwicklung einer Gentherapie für DM1?

- Audentes untersucht vektorvermittelte RNA-Knockdowns und vektorvermitteltes Exon-Skipping zur Behandlung von DM1

- Für DM1 kombinieren diese Ansätze die erwiesene zielgerichtete Verabreichung durch AAV für die Bereitstellung der Antisense-Technologie in betroffenem Gewebe, um in den jeweiligen Zellen eine genetische Sequenz zur Beseitigung angehäufter toxischer (zellschädigender) RNA bereitzustellen
- Es wird angenommen, dass man durch die Kombination aus einer Verabreichung von AAV und RNA-Knockdown- und Exon-Skipping-Techniken die Grenzen hinsichtlich der sogenannten Biodistribution anderer Therapien, die für DM1 bereits untersucht wurden, überwindet. Unter Biodistribution versteht man grob gesagt die Verteilung der gentherapeutischen Medikamente im Körper

Wie sieht Audentes die Rolle der Patientengemeinschaft?

- Die Integration der Perspektive des Patienten und seiner Familie ist der Kern unserer Arbeit bei Audentes
- Wir sehen die Patientengemeinschaft als unsere Partner, Mitarbeiter und Lehrer
- Wir glauben, dass die Perspektive der Patienten während des gesamten Entwicklungsprozesses des Medikaments eingebunden sein sollte, von Beginn eines klinischen Programms bis hin zu dessen Abschluss und darüber hinaus

Was ist das Ziel der Abteilung Patient Advocacy and Engagement bei Audentes?

Unser Ziel ist es, bedeutende klinische Entwicklungsprogramme auf Basis von Gentherapie, Schulungsmaterialien und Ressourcen zur Unterstützung von Patienten mit seltenen Erkrankungen bereitzustellen.

- Unser übergeordnetes Ziel ist es, jeden Tag die Perspektive des Patienten in die Arbeit und Aktivitäten von Audentes einzubinden.
- Wir sind hier, um für Sie als Patienten bei unseren Kollegen von Audentes Fürsprache einzulegen.
- Fürsprache meint, eine Sache oder einen Plan zu unterstützen. Wir sind der Überzeugung, dass die persönliche Fürsprache für Familien mehr als nur Unterstützung braucht. Diese erfordert Engagement, Hingabe und Leidenschaft – nur so können wir sicher sein, dass wir immer das Richtige für Patienten tun

Wir fühlen uns geehrt, mit der Patientengemeinschaft mit myotoner Dystrophie zusammenzuarbeiten und freuen uns, Ihre Perspektive bei unseren verschiedenen Audentes-Teams zu vertreten. In den ersten Gesprächen mit der Patientengemeinschaft wollen wir viel darüber erfahren, welche Arten von Informationen und Ressourcen wir bereitstellen können, die im Hinblick auf Ihre Bedürfnisse am sinnvollsten und relevanteste sind.

Für weitere Informationen oder um uns zu kontaktieren:

- Bitte besuchen Sie unsere Website unter patients.audentestx.com
- Senden Sie uns eine E-Mail an: patientadvocacy@audentestx.com

Mit freundlichen Grüßen

Kimberly Trant, RN, MBA, Leiterin Patient Advocacy and Engagement

Dr. Suyash Prasad, Kinderarzt, Senior Vice President und Chief Medical Officer

Estimada comunidad de pacientes con distrofia miotónica,

Hoy Audentes Therapeutics ha anunciado la ampliación de su plataforma científica y el comienzo del desarrollo de un nuevo medicamento genético a base de VAA para la distrofia miotónica de tipo 1 (DM1). Puede encontrar el comunicado de prensa dentro de nuestro sitio web, en "investors/press releases" o directamente en este enlace: <https://audentestx.gcs-web.com/news-releases/news-release-details/audentes-therapeutics-announces-expansion-aav-technology>

Nos complace compartir las noticias de nuestro programa de desarrollo con ustedes y queremos presentarnos y ofrecerles información que esperamos encuentren útil.

El departamento de Defensa e implicación de los pacientes forma parte del equipo de Desarrollo de Audentes. Esto significa que estamos en la misma parte de la organización que otras áreas, como las de Asuntos médicos y Desarrollo clínico. La directora del Departamento de Defensa e implicación de los pacientes es Kimberly Trant, y Chelsea Karbocus es una de las directoras principales del equipo. Tenemos la responsabilidad en todo el mundo sobre las actividades de defensa e implicación relacionadas con el paciente. Nuestro departamento está bajo el liderazgo ejecutivo de nuestro director médico, el Dr. Suyash Prasad, que es pediatra de formación.

¿Qué es Audentes Therapeutics?

- Audentes es una de las principales empresas de medicamentos genéticos a base de VAA (virus adenoasociados), y se encuentra en San Francisco, California (EE. UU.).
- Nuestro objetivo es desarrollar medicamentos genéticos para afecciones neuromusculares graves e infrecuentes.
- Disponemos de nuestros propios centros de fabricación con buenas prácticas de fabricación vigentes (BPFv) internas.
- Nuestro objetivo es llevar a cabo eficientemente estudios clínicos diseñados de forma sólida para poder lograr nuestra misión de llevar medicamentos genéticos innovadores a los pacientes que viven con dolencias graves e infrecuentes con la mayor rapidez posible.

¿Qué experiencia posee Audentes en medicina genética para enfermedades neuromusculares infrecuentes?

- Audentes comenzó su primer ensayo clínico en seres humanos para la miopatía miotubular ligada al cromosoma X (XLMTM) a finales de 2017.
- Este estudio clínico utiliza un vector de VAA que se administra de forma sistémica para sustituir el gen MTM1, responsable de producir miotubularina.
- Este estudio clínico está aún en curso, y Audentes tiene prevista su próxima presentación de datos en la conferencia ASGCT a principios de mayo de 2019.

¿Qué enfoque tiene pensado utilizar Audentes para su desarrollo en la DM1?

- Audentes está evaluando la atenuación del ARN vectorizada y la omisión de exones vectorizada para tratar la DM1.
- En la DM1, estos enfoques combinan la capacidad demostrada de administración del VAA para penetrar en los tejidos afectados con tecnología antisentido con el fin de introducir una secuencia genética diseñada para eliminar la acumulación de ARN tóxico en las células afectadas.

- Se cree que combinando la administración del VAA con las tecnologías de atenuación del ARN y de omisión de exones se podrán superar las limitaciones de biodistribución de otros tratamientos que se han evaluado para la DM1.

¿Cómo ve Audentes el papel de la comunidad de pacientes?

- Nuestro trabajo en Audentes gira en torno a la integración del punto de vista del paciente y de la familia.
- Para nosotros, los integrantes de la comunidad de pacientes son nuestros socios, colaboradores y profesores.
- Creemos que los puntos de vista del paciente deben integrarse a lo largo de todo el proceso de desarrollo de fármacos, desde el inicio de un programa clínico hasta su finalización y más allá.

¿Cuál es el objetivo de Defensa e implicación de los pacientes de Audentes?

Nuestro objetivo es ofrecer programas de desarrollo clínico de terapia génica, materiales de formación y recursos para apoyar a la comunidad de enfermedades infrecuentes.

- Nuestra prioridad consiste en incorporar la perspectiva del paciente en el tejido de nuestro trabajo y nuestras actividades cotidianas en Audentes.
- Estamos aquí para defenderles junto con nuestros colegas de Audentes.
- "Defender" significa respaldar una causa o propuesta. Sin embargo, creemos que en realidad defender a las familias requiere mucho más que brindarles apoyo. Se necesita compromiso, dedicación y pasión para asegurarse de que estamos haciendo continuamente lo correcto para los pacientes.

Estamos orgullosos de trabajar con la comunidad de pacientes con distrofia miotónica y esperamos ser los valedores de su punto de vista con nuestros equipos de Audentes. Ahora que iniciamos las conversaciones con la comunidad de pacientes, vamos a escuchar y aprender sobre los tipos de información y de recursos que podemos proporcionar que sean más importantes y relevantes para sus necesidades.

Para obtener más información o ponerse en contacto con nosotros:

- Por favor, visite nuestro sitio web en patients.audentestx.com
- Envíenos un correo electrónico a: patientadvocacy@audentestx.com

Atentamente,

Kimberly Trant, diplomada en enfermería, MBA y directora del departamento de Defensa e implicación de los pacientes

Dr. Suyash Prasad, Pediatra, Vicepresidente Sénior y Director Médico

À l'attention de la communauté de patients atteints de dystrophie myotonique,

Audentes Therapeutics a annoncé aujourd'hui qu'elle étend sa plateforme scientifique et débute le développement d'un nouveau médicament génétique basé sur un vecteur AAV pour la dystrophie myotonique de type 1 (DM1). Vous pouvez trouver le communiqué de presse sur notre site Internet dans l'onglet « investisseurs/communiqués de presse » ou en suivant directement ce lien : <https://audentestx.gcs-web.com/news-releases/news-release-details/audentes-therapeutics-announces-expansion-aaav-technology>.

Nous sommes heureux de partager les actualités de notre programme de développement avec vous et souhaitons vous contacter pour nous présenter et vous donner des informations qui, nous l'espérons, vous seront utiles.

Chez Audentes, le service de défense des droits du patient fait partie de l'équipe de développement. Cela signifie que nous faisons partie de la même branche de l'entreprise que d'autres fonctions telles que les Affaires médicales et le Développement clinique. Kimberly Trant est la responsable du service de défense des droits du patient et Chelsea Karbocus est cadre supérieure au sein de l'équipe. Nous avons une responsabilité à l'échelle mondiale pour les activités ayant trait à la défense des droits du patient. Notre directeur général de la santé, le Dr Suyash Prasad, pédiatre de formation, assure la direction exécutive de notre service.

Qui est Audentes Therapeutics ?

- Basée à San Francisco, en Californie, la société Audentes est l'un des principaux laboratoires développant des médicaments génétiques basés sur des vecteurs AAV (virus adéno-associés).
- Notre objectif est de développer des médicaments génétiques pour les maladies neuromusculaires graves et rares.
- Nous disposons en interne de nos propres installations de fabrication conformes aux BPF (bonnes pratiques de fabrication) actuelles.
- Nous avons pour objectif de mener efficacement des essais cliniques solidement conçus afin de pouvoir mener à bien notre mission consistant à apporter aussi rapidement que possible des médicaments génétiques innovants aux patients atteints de maladies graves et rares.

Quelle expérience Audentes a-t-elle dans le domaine de la médecine génétique pour les maladies neuromusculaires rares ?

- Audentes a lancé sa première étude chez l'homme portant sur la myopathie myotubulaire liée au chromosome X (X-linked myotubular myopathy, XLMTM) à la fin de l'année 2017.
- Cet essai clinique utilise un vecteur AAV administré de façon systémique pour remplacer le gène MTM1 responsable de la production de myotubularine.
- Cette étude clinique est toujours en cours et Audentes prévoit sa prochaine mise à jour des données dans le cadre de la conférence de l'ASGCT (American Society of Gene and Cell Therapies [Société américaine des thérapies génique et cellulaire]) qui se tiendra début mai 2019.

Quelle approche de développement Audentes prévoit-elle d'adopter dans la DM1 ?

- Audentes évalue l'inactivation de l'ARN par vecteur et le saut d'exon induit par un vecteur pour traiter la DM1.

- Dans la DM1, ces approches associent la puissance d'administration avérée des AAV pour pénétrer dans les tissus affectés et la technologie antisens afin d'introduire une séquence génétique destinée à éliminer l'accumulation d'ARN toxique dans les cellules touchées.
- Associer l'administration d'AAV à des technologies d'inactivation de l'ARN et de saut d'exon permettrait de dépasser les limites associées à la biodistribution d'autres traitements ayant été évalués dans la DM1.

Comment Audentes perçoit-elle le rôle de la communauté de patients ?

- Chez Audentes, l'intégration des points de vue des patients et de leurs familles est au cœur de notre travail.
- Nous considérons la communauté de patients comme nos partenaires, collaborateurs et enseignants.
- Nous sommes convaincus que les points de vue des patients doivent être intégrés tout au long du processus de développement des médicaments, du lancement d'un programme clinique à son achèvement et au-delà.

Quel est l'objectif du service de défense des droits du patient d'Audentes ?

Notre objectif est de proposer des programmes de développement clinique, des supports pédagogiques et des ressources ayant de l'importance dans le domaine de la thérapie génique afin de soutenir la communauté des patients atteints de maladies rares.

- Notre priorité est d'imbriquer les points de vue des patients dans la structure de notre travail et de nos activités quotidiennes chez Audentes.
- Notre mission est de défendre vos droits auprès de nos collègues chez Audentes.
- « Défendre », c'est soutenir une cause ou une proposition. Cependant, nous pensons que défendre réellement les droits de familles exige bien plus qu'un simple soutien. Nous assurer de toujours agir dans l'intérêt des patients nécessite engagement, dévouement et passion.

Nous sommes honorés de collaborer avec la communauté de patients atteints de dystrophie myotonique et nous nous réjouissons de défendre vos points de vue auprès de nos équipes chez Audentes. Alors que nous commençons les discussions avec la communauté de patients, nous aurons à cœur de découvrir les types d'informations et de ressources que nous pourrions vous apporter et qui seraient les plus importants et pertinents vis-à-vis de vos besoins.

Pour plus de renseignements ou pour nous contacter :

- Veuillez consulter notre site Internet à l'adresse patients.audentestx.com.
- Envoyez-nous un courriel à : patientadvocacy@audentestx.com.

Nous vous prions d'agréer l'expression de nos sentiments distingués.

Kimberly Trant, infirmière diplômée d'État, master en administration des entreprises, responsable de la défense des droits du patient

Suyash Prasad, docteur en médecine, pédiatre, premier vice-président et directeur général de la santé

Gentile comunità di pazienti con la distrofia miotonica,

oggi Audentes Therapeutics ha annunciato che sta espandendo la sua piattaforma scientifica e sta iniziando a sviluppare un nuovo farmaco genetico basato su virus adeno-associati (adeno-associated virus, AAV) per la distrofia miotonica di tipo 1 (DM1). Si può trovare il comunicato stampa sul nostro sito web sotto "investitori/comunicati stampa" o direttamente a questo link: <https://audentestx.gcs-web.com/news-releases/news-release-details/audentes-therapeutics-announces-expansion-aav-technology>

Siamo entusiasti di condividere con Voi la notizia del nostro programma di sviluppo e volevamo contattarVi per presentarci e fornirVi informazioni che ci auguriamo troverete utili.

Il dipartimento per la tutela e il coinvolgimento del paziente è parte del team di sviluppo di Audentes. Ciò significa che siamo nella stessa parte dell'organizzazione di altre funzioni quali Affari medici e Sviluppo clinico. Kimberly Trant è la responsabile del dipartimento per la tutela e il coinvolgimento del paziente e Chelsea Karbocus è una senior manager del team. Abbiamo responsabilità a livello globale per le attività di tutela e coinvolgimento correlate al paziente. Il nostro dipartimento è sotto la leadership esecutiva del nostro Direttore sanitario, il dott. Suyash Prasad, che di formazione è un pediatra.

Chi è Audentes Therapeutics?

- Audentes è un'azienda leader nel settore dei farmaci genetici basati su AAV (virus adeno-associati) con sede a San Francisco, in California
- Il nostro obiettivo è sviluppare farmaci genetici per gravi e rare malattie neuromuscolari
- Abbiamo il nostro impianto di produzione interno con cGMP (l'attuale buona pratica di fabbricazione, Good Manufacturing Practice, GMP)
- Miriamo a eseguire in maniera efficiente studi clinici solidamente progettati in modo da potere realizzare la nostra missione di portare il più rapidamente possibile farmaci genetici innovativi a pazienti che vivono con malattie gravi e rare

Quale esperienza ha Audentes nella medicina genetica per malattie neuromuscolari rare?

- Audentes ha iniziato il suo studio clinico condotto per la prima volta sull'uomo sulla miopatia miotubulare legata al cromosoma x (XLMTM) alla fine del 2017
- Il presente studio clinico utilizza un vettore AAV somministrato per via sistemica per sostituire il gene MTM1 che è responsabile della produzione di miotubularina
- Questo studio clinico è ancora in corso e Audentes prevede il suo prossimo aggiornamento dei dati in occasione della conferenza ASGCT all'inizio di maggio 2019

Quale approccio prevede di utilizzare Audentes per progredire nella DM1?

- Per trattare la DM1 Audentes sta valutando il silenziamento di RNA mediante vettori e lo skipping dell'esone (exon skipping) mediante vettori
- Nella DM1 questi approcci combinano la provata efficienza di trasporto degli AAV nella penetrazione dei tessuti interessati con tecnologia antisense per introdurre una sequenza genetica progettata per eliminare l'accumulo di RNA tossico nelle cellule interessate
- Si ritiene che combinando il trasporto mediante AAV con il silenziamento di RNA e le tecnologie di skipping dell'esone si supereranno le limitazioni nella biodistribuzione di altre terapie che sono state valutate nella DM1

Come considera Audentes il ruolo della comunità di pazienti?

- L'integrazione del punto di vista del paziente e della sua famiglia è al centro del nostro lavoro in Audentes
- Consideriamo i pazienti nostri partner, collaboratori e insegnanti
- Riteniamo che il punto di vista del paziente debba essere integrato per tutto il processo di sviluppo del farmaco, dall'avvio di un programma clinico fino al suo completamento e oltre

Qual è l'obiettivo della tutela e coinvolgimento del paziente in Audentes?

Il nostro obiettivo è fornire significativi programmi di sviluppo clinico di terapia genica, materiali educativi e risorse a supporto della comunità delle malattie rare.

- La nostra priorità è intrecciare il punto di vista del paziente con il nostro lavoro e le attività quotidiane in Audentes
- Con i nostri colleghi in Audentes, siamo qui per tutelarLa
- "Tutelare" significa supportare una causa o una proposta. Tuttavia, riteniamo che la vera tutela per le famiglie richieda molto più del supporto. Richiede impegno, dedizione e passione per garantire che si stia facendo continuamente ciò che è giusto per i pazienti

Siamo onorati di lavorare con la comunità di pazienti con la distrofia miotonica e saremo lieti di sostenere il Vostro punto di vista con i nostri team in Audentes. All'inizio delle discussioni con la comunità di pazienti ascolteremo e impareremo quali sono le informazioni e le risorse più significative e importanti che possiamo fornirvi per le Vostre esigenze.

Per ulteriori informazioni o per contattarci:

- Vi preghiamo di visitare il nostro sito web all'indirizzo patients.audentestx.com
- Inviateci una e-mail a: patientadvocacy@audentestx.com

Cordiali saluti,

Kimberly Trant, infermiera diplomata (Registered nurse, RN), master in business administration (Master of business administration, MBA) e Responsabile del servizio per la tutela e il coinvolgimento del paziente

Dott. Suyash Prasad, pediatra, Vicepresidente senior e Direttore sanitario

Beste patiëntengemeenschap voor myotone dystrofie,

Vandaag heeft Audentes Therapeutics aangekondigd dat het zijn wetenschappelijk platform uitbreidt en een nieuw, op AAV-gebaseerd genetisch geneesmiddel voor myotone dystrofie type 1 (DM1) gaat ontwikkelen. U kunt het persbericht vinden op onze website onder "investors/press releases" of rechtstreeks op deze link: <https://audentestx.gcs-web.com/news-releases/news-release-details/audentes-therapeutics-announces-expansion-aav-technology>

We zijn verheugd om het nieuws over ons ontwikkelingsprogramma met u te delen en wilden contact opnemen om ons te introduceren en u informatie te verstrekken waarvan wij hopen dat u ze nuttig vindt.

De afdeling Patiëntenbelangenbehartiging maakt deel uit van het ontwikkelingsteam van Audentes. Dit betekent dat we in hetzelfde deel van de organisatie zitten als andere functies, zoals Medische zaken en Klinische ontwikkeling. Het hoofd van de afdeling Patiëntenbelangenbehartiging is Kimberly Trant, en Chelsea Karbocus is de Senior Manager van het team. We zijn wereldwijd verantwoordelijk voor patiëntgerelateerde belangenbehartiging en engagementactiviteiten. Onze afdeling staat onder leiding van ons hoofd medische dienst, Dr. Suyash Prasad, die van huis uit kinderarts is.

Wie is Audentes Therapeutics?

- Audentes is een in San Francisco, Californië, gevestigd toonaangevend bedrijf voor genetische geneesmiddelen gebaseerd op adeno-geassocieerd virus (adeno-associated virus, AAV).
- Wij richten ons op het ontwikkelen van genetische geneesmiddelen voor ernstige, zeldzame, neuromusculaire aandoeningen
- Wij hebben ons eigen in-house cGMP-productiefaciliteit (huidige Goede Manieren van Produceren)
- We streven ernaar om robuust opgezette klinische onderzoeken efficiënt uit te voeren, zodat we onze missie kunnen verwezenlijken om innovatieve genetische geneesmiddelen zo snel mogelijk naar patiënten met ernstige, zeldzame aandoeningen te brengen

Welke ervaring heeft Audentes in genetische geneesmiddelen voor zeldzame neuromusculaire aandoeningen?

- Audentes begon zijn voor het eerst bij mensen uitgevoerde onderzoek voor X-gekoppelde myotubulaire myopathie (XLMTM) in eind 2017
- Dit klinisch onderzoek gebruikt een systemisch geleverde AAV-vector ter vervanging van het MTM1-gen, dat verantwoordelijk is voor de productie van myotubularine
- Dit klinisch onderzoek is nog aan de gang en Audentes is van plan om zijn volgende gegevensupdate te geven tijdens de ASGCT-conferentie begin mei 2019

Welke benadering is Audentes van plan te gebruiken voor ontwikkeling bij DM1?

- Audentes evalueert gevectoriseerde RNA-knockdown en gevectoriseerde exon skipping om DM1 te behandelen
- Bij DM1 combineren deze benaderingen de bewezen leveringskracht van AAV om aangetaste weefsels binnen te dringen met antisense-technologie om een genetische sequentie te introduceren die is ontworpen om de ophoping van toxisch RNA in de aangetaste cellen te elimineren

- Het wordt aangenomen dat het combineren van AAV-afgifte met RNA-knockdown en technologieën voor exon-skipping de beperkingen van biodistributie van andere behandelingen die bij DM1 zijn geëvalueerd, zal overwinnen

Hoe ziet Audentes de rol van de patiëntengemeenschap?

- Integratie van het patiënt- en gezinsperspectief vormt de kern van ons werk bij Audentes
- Wij zien de patiëntengemeenschap als onze partners, samenwerkingspartners en onderwijzers
- Wij zijn van mening dat de perspectieven van de patiënt moeten worden geïntegreerd in het gehele ontwikkelingsproces van geneesmiddelen, vanaf de start van een klinisch programma tot de voltooiing ervan en daarna

Wat is het doel van patiëntenbelangenbehartiging bij Audentes?

Ons doel is het leveren van zinvolle klinische ontwikkelingsprogramma's voor gentherapie, educatief materiaal en hulpbronnen om de gemeenschap van zeldzame ziekten te ondersteunen.

- Het is onze prioriteit om het perspectief van de patiënt te verweven met de structuur van ons werk en de dagelijkse activiteiten bij Audentes
- We zijn hier om voor u te pleiten met onze collega's bij Audentes
- Te "pleiten" is het ondersteunen van een doel of een voorstel. We zijn echter van mening dat het echt pleiten voor gezinnen meer vereist dan steun. Het vereist inzet, toewijding en passie om ervoor te zorgen dat we voortdurend doen wat goed is voor patiënten

We zijn vereerd om samen te werken met de gemeenschap van myotone dystrofiëpatiënten en we verheugen ons erop om uw perspectief te verdedigen met onze teams bij Audentes. Als we discussies beginnen met de patiëntengemeenschap, zullen we luisteren naar en leren over de soorten informatie en hulpbronnen die we kunnen bieden die het meest betekenisvol en relevant zijn voor uw behoeften.

Voor meer informatie of om contact met ons op te nemen:

- Ga naar onze website op patients.audentestx.com
- Stuur ons een e-mail op: patientadvocacy@audentestx.com

Met vriendelijke groet,

Kimberly Trant, gediplomeerd verpleegkundige, MBA en hoofd patiëntenbelangenbehartiging

Suyash Prasad, arts, kinderarts, senior vicepresident en hoofd medische dienst