



Dokumentnamn

Beslut

Beslutsdatum

2025-11-03

Diarienummer

3.1-2025-056

Klagande

Inozyme Pharma

Överklagat beslut

Etikprövningsmyndighetens beslut den 24 september 2025, dnr 2025-05393-01, se Bilaga

Projekttitel

Ett prospektivt observationellt patientregister för att utvärdera sjukdomsprogression hos patienter med ENPP1-brist och infantil debut av ABCC6-brist (GACI typ 2)

Saken

Prövning enligt lagen (2003:460) om etikprövning av forskning som avser människor (etikprövningslagen)

Överklagandenämndens beslut

Överklagandenämnden undanröjer det överklagade beslutet och återförvisar ärendet till Etikprövningsmyndigheten för fortsatt handläggning.

Bakgrund

Ansökan avser ett forskningsprojekt rörande en mutation i en gen som kodar för enzymet ENPP1 (Ektornukleod-pyrofosfatas/fosfodiesteras 1) och en mutation i en gen som kodar för transportören ABCC 6) (Multidrug Resistance-Associated protein 6). Dessa proteiner är nödvändiga för att förhindra skadlig förkalkning i mjukdelsvävnader eller sjukdomen pseudoxanthoma elasticum som gör att mineraler ansamlas i kroppen, främst i njurarna och levern. Kunskapen om dessa sjukdomar är idag begränsade och bygger endast på fallstudier eller små patientgrupper. Det saknas därför till exempel kunskap om prognostiska riskfaktorer vid dessa sjukdomar.

Huvudman för projektet är läkemedelsföretaget Inozyme Pharma. Hemvist för projektet är fristående prövningscentra i Spanien och Storbritannien. Rekrytering av patienter kommer att ske i en rad länder i Europa och USA.

Projektet kommer att inledas med tillskapandet av ett internationellt observationsregister baserat på informerat samtycke från patienter eller deras vårdnadshavare. I samtycket ingår också en insamling av journaluppgifter, vilket sker initialt och därefter årligen fram till att studien avslutas eller att forskningspersonen väljer att avsluta sitt deltagande i studien. Inga medicinska ingrepp kommer att ske och behandlingen fortsätter på det sätt som sker för närvarande. Inkluderade forskningspersoner kommer också att i särskild ordning tillfrågas om de önskar att man tar ett blodprov avseende ämnet pyrofosfat (PPI) som har visat sig vara en markör för de två aktuella sjukdomarna.

De data som man planerar att samla in rör forskningspersonernas rutinmässiga behandling och medicinska besök. Insamlade data förs in i det planerade registret i kodad form av de nämnda

Postadress

Överklagandenämnden för etikprövning
c/o Vetenskapsrådet
Box 1035
101 38 Stockholm

Besöksadress

Hantverkargatan 11 B

Telefon

08-546 44 000 vxl

E-post

kansli@onep.se

Webbplats

www.onep.se



Dokumentnamn

Beslut

Beslutsdatum

2025-11-03

Diarienummer

3.1-2025-056

prövningscentra och koden kommer inte att vara tillgänglig för sponsorn. Alla identifierande uppgifter kommer att förvaras vid respektive prövningscentra och vara tillgängliga endast för ett begränsat antal medarbetare. Studien bedöms, på grund av den låga incidensen, behöva pågå i upp till 30 år men saknar ett i förväg bestämt slutdatum. För den svenska delen förutses att ca 4 patienter kan komma att tillfrågas att delta i studien. I studien kan såväl barn som vuxna inkluderas.

Klaganden bedömer att projektet inte är förenat med några risker förutom det eventuella obehag som forskningspersonen kan uppleva i samband med besvarande av vissa frågeformulär rörande hälsa. Projektet bedöms generera ny kunskap om dessa sjukdomar bland annat kring deras förlopp och prognos som grund för ett bättre omhändertagande av dessa patienter.

Rekryteringen av forskningspersoner kommer att ske på tre olika sätt. För det första finns det patienter som redan ingår i andra liknande projekt som kommer att tillfrågas att ingå också i detta projekt. För det andra kommer information om projektet att spridas via en global patientorganisation för de aktuella sjukdomarna. För det tredje kommer specialistläkare som behandlar denna patientgrupp att informeras om möjligheten att delta i projektet.

Klaganden planerar senare en interventionell studie med en ny läkemedelskandidat. Om en deltagare i föreliggande studie anmäler sig till denna kommande studie upphör deltagandet i registret.

Målsättningen med studien är att följa patienternas sjukdomar för att kunna karakterisera sjukdomarnas förlopp, behandlingsmönster och långsiktiga utfall. Vidare registreras patienternas egna upplevelser av sjukdomen genom årliga PROMs.

Etikprövningsmyndigheten avvisade ansökan med motiveringen att projektet endast syftar till att bygga upp ett register för framtida forskning och inte kan anses vara ett sådant avgränsat forskningsprojekt som avses i 6 § etikprövningslagen.

Klaganden anser emellertid att projektet innefattar rekrytering av forskningspersoner, insamling av information genom systematiska observationer av medicinska karakteristika rörande dessa forskningspersoner samt vetenskapliga analyser av den insamlade informationen.

Skäl för beslutet

Överklagandenämnden finner att ansökan gäller ett avgränsat forskningsprojekt rörande naturalförlopp, prognos och behandlingsmönster avseende två sällsynta genetiska sjukdomar. Nämnden bedömer att studien är tydligt definierad vad gäller syfte, metod och omfattning. Projektet faller därmed under etikprövningslagens bestämmelser.

Det överklagade beslutet ska därför undanröjas och ansökningen ska återförvisas till Etikprövningsmyndigheten.



Dokumentnamn

Beslut

Beslutsdatum

2025-11-03

Diarienummer

3.1-2025-056

Överklagandenämndens beslut får enligt 37 § etikprövningslagen inte överklagas.

Detta beslut har fattats av Anita Linder, Agneta Nordenskjöld, Greger Lindberg, Anna Sarkadi, Sten-Åke Stenberg, Ulf Ekberg och Elisabeth Wärnberg Gerdin. Vid den slutliga handläggningen har dessutom ersättarna Erik Brattgård, Ingemar Engström (föredragande), Gert Helgesson, Malin Celandér och Johan Norell Bergendahl samt kanslichefen Jörgen Svidén och administrativa sekreteraren Katarina Gate Lundgren närvarat.

På Överklagandenämndens vägnar

Anita Linder

Ordförande