

Endast för investerare och media

Artikel som kartlägger varianter i sköldkörtelhormontransportören MCT8 kopplade till sjukdomens svårighetsgrad publicerad i Nature Communications

Stockholm den 25 april 2025 – Egetis Therapeutics AB (publ) (NASDAQ Stockholm: EGTX) vill uppmärksamma en nyligen publicerad banbrytande forskningsartikel i tidskriften *Nature Communications*, där genetiska varianter i monokarboxylattransportören (MCT) 8 kartläggs i relation till sjukdomens svårighetsgrad genom integrering av genomiska, fenotypiska, funktionella, strukturella och djupinlärningsbaserade analyser ([Groeneweg, van Geest et al. 2025](#)). Förlust av funktion ('Loss of Function', LoF)-varianter orsakar den sällsynta neurologiska och (behandlingsbara) metabola sjukdomen MCT8-brist hos män. Studien leddes av professor Edward Visser vid Erasmus Medical Center (Rotterdam, Nederländerna) och genomfördes av ett globalt konsortium av 53 centra i 23 länder. Analysen inkluderade systematiskt insamlade genetiska, kliniska och biokemiska data från individer med MCT8-brist, kompletterat med information från alla beskrivna fall i litteraturen samt data från upp till 406 975 friska individer. Dessa data integrerades med (i) molekylära studier, där olika funktionsanalyser användes i cellinjer som uttrycker olika MCT8-mutanter samt patienthärledda celler, (ii) omfattande "alaninskanning" av MCT8-proteinet och (iii) in silico-metoder inklusive en nykonstruerad homologimodell av MCT8. Detta ledde slutligen till utvecklingen av en maskininlärningsbaserad klassificerare som bedömer både patogenicitet och sjukdomens svårighetsgrad. Ett av de viktigaste fynden i studien var att behandling med tiratrikol (Emcitate®) visade sig vara lika effektiv när det gäller att sänka nivåerna av totalt T3 i serum, samt att förbättra kliniska och biokemiska resultat, oavsett den funktionella påverkan av den underliggande MCT8-varianten. Detta understryker den potentiella behandlingsnyttan för alla patienter med MCT8-brist.

Referens:

Groeneweg, S., van Geest, F.S., et al. *Mapping variants in thyroid hormone transporter MCT8 to disease severity by genomic, phenotypic, functional, structural and deep learning integration*. *Nat Commun* **16**, 2479 (2025).
<https://doi.org/10.1038/s41467-025-56628-w>

Egetis Therapeutics hade inget inflytande över genomförandet eller analysen av denna studie.

För ytterligare information, vänligen kontakta:

Nicklas Westerholm, VD
+46 (0) 733 542 062
nicklas.westerholm@egetis.com

Karl Hård, Head of Investor Relations & Business Development
+44 (0) 7500 525 084
karl.hard@egetis.com

Om Egetis Therapeutics AB

Egetis är ett innovativt och integrerat läkemedelsbolag, fokuserat på projekt i sen klinisk utvecklingsfas för kommersialisering inom sällläkemedelsområdet för behandling av allvarliga och sällsynta sjukdomar med betydande medicinska behov.

Bolagets ledande läkemedelskandidat Emcitate® (tiratricol) har utvecklats som den första och enda godkända behandlingen för patienter med MCT8-brist, en sällsynt sjukdom med ett stort medicinskt behov. En klinisk fas 2b-studie (Triac Trial I) samt en kohortstudie har genomförts med signifikanta och kliniskt relevanta behandlingsresultat på sköldkörtelhormon T3-halter i serum och kliniskt relevanta sekundära effektmått. Fas 2 studien Triac Trial II undersökte behandlingseffekt på neurokognitiv utveckling hos små barn, yngre än 30 månader, med MCT8-brist och uppvisade inte statistiskt signifikant förbättring jämfört med historiska kontroller.

Egetis erhöll marknadsgodkännande för Emcitate i EU den 13 februari 2025.

Efter dialog med FDA genomför Egetis en randomiserad, placebokontrollerad, registreringsgrundande studie på minst 16 utvärderbara patienter för att verifiera resultaten på T3-nivåer i tidigare kliniska prövningar och publikationer. Som tidigare kommunicerats kommer Bolaget att uppdatera marknaden så snart rekryteringen stängs och vid det tillfället kommer Bolaget även att informera när topline resultat förväntas och när Bolaget planerar att lämna in NDA ansökan.

Emcitate har sällläkemedelsstatus ('orphan drug designation', ODD) i USA och EU för MCT8-brist och RTH-beta. MCT8-brist och RTH-beta är separata indikationer med distinkta patientpopulationer. I USA har *Emcitate* även beviljats Rare Pediatric Disease Designation (RPDD) vilket ger Egetis möjligheten att erhålla en Priority Review Voucher (PRV), efter marknadsgodkännande. I UK har tiratricol erhållit Promising Innovative Medicine status av den brittiska läkemedelsmyndigheten MHRA.

Aladote® (calmangafodipir) är en "first-in-class" läkemedelskandidat som utvecklas för att reducera risken för akuta leverskador till följd av paracetamolförgiftning. En "proof of principle"-studie har framgångsrikt avslutats och utformningen av en registreringsgrundande fas 2/3 studie, Albatross, med syfte att ansöka om marknadsgodkännande i USA och Europa har slutförts efter diskussioner med läkemedelsmyndigheterna i USA, EU och Storbritannien. Utvecklingsprogrammet för calmangafodipir har parkerats tills ansökningarna om marknadsgodkännande för Emcitate för MCT8-brist har fullbordats. Calmangafodipir har beviljats ODD i USA och EU.

Egetis Therapeutics (Nasdaq Stockholm: EGTX) är noterad på Nasdaq Stockholms huvudlista. För mer information, se www.egetis.com.

Bifogade filer

[Artikel som kartlägger varianter i sköldkörtelhormontransportören MCT8 kopplade till sjukdomens svårighetsgrad publicerad i Nature Communications](#)