



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

EMA/160931/2025
EMA/H/C/006331

Sephience (*sepiapterina*)

Sintesi di Sephience e perché è autorizzato nell'Unione europea (UE)

Cos'è Sephience e per cosa si usa?

Sephience è un medicinale usato per il trattamento dell'iperfenilalaninemia (HPA, livelli eccessivi di fenilalanina nel sangue) negli adulti e nei bambini affetti da fenilchetonuria (PKU). La PKU è una malattia ereditaria in cui l'aminoacido fenilalanina (un elemento costitutivo delle proteine) si accumula nel sangue a livelli anormalmente elevati, causando problemi al sistema nervoso.

L'iperfenilalaninemia è rara e Sephience è stato qualificato come "medicinale orfano" (medicinale utilizzato nelle malattie rare) il 20 maggio 2021. Ulteriori informazioni sulla qualifica di medicinale orfano sono disponibili sul [sito web](#) dell'EMA.

Sephience contiene il principio attivo sepiapterina.

Come si usa Sephience?

Sephience può essere ottenuto soltanto con prescrizione medica e il trattamento deve essere iniziato e supervisionato da un medico esperto nel trattamento della PKU.

Sephience è disponibile sotto forma di polvere da disperdere in acqua o succo di mela o da miscelare con cibi morbidi e deve essere assunto una volta al giorno con del cibo.

Per maggiori informazioni sull'uso di Sephience, vedere il foglio illustrativo o contattare il medico o il farmacista.

Come agisce Sephience?

Nei pazienti affetti da PKU, un enzima (un tipo di proteina) chiamato fenilalanina idrossilasi (PAH), che converte la fenilalanina in un altro aminoacido, non può ripiegarsi correttamente e ha pertanto un'attività ridotta. Tale azione determina un accumulo di fenilalanina nel sangue, causando i sintomi della malattia.

Il principio attivo di Sephience, sepiapterina, è una versione di una sostanza naturale necessaria all'organismo per produrre la tetraidropterina (BH4). La BH4 aiuta la PAH a convertire la fenilalanina. Sepiapterina riduce il livello di fenilalanina nel sangue in due modi: aumentando i livelli di BH4 nell'organismo e legandosi e stabilizzando la PHA, aumentandone l'attività.

Official address Domenico Scarlatilaan 6 • 1083 HS Amsterdam • The Netherlands

Address for visits and deliveries Refer to www.ema.europa.eu/how-to-find-us

Send us a question Go to www.ema.europa.eu/contact **Telephone** +31 (0)88 781 6000

An agency of the European Union



Quali benefici di Sephience sono stati evidenziati negli studi?

In uno studio principale è stato dimostrato che Sephience riduce i livelli di fenilalanina nel sangue.

La prima parte dello studio ha coinvolto 157 pazienti affetti da PKU ai quali è stato somministrato Sephience per 14 giorni. I soggetti di almeno 2 anni di età che presentavano una riduzione pari o superiore al 15 % dei livelli di fenilalanina nel sangue (110 pazienti) sono stati considerati responder al trattamento e sono stati coinvolti nella seconda parte dello studio, in cui hanno ricevuto Sephience o placebo (un trattamento fittizio) per 6 settimane. La principale misura dell'efficacia è stata un'ulteriore variazione dei livelli ematici di fenilalanina nei pazienti che avevano già registrato una loro diminuzione pari o superiore al 30 % nella prima parte dello studio.

Nei pazienti che hanno ricevuto Sephience, la riduzione dei livelli ematici di fenilalanina è stata di circa 410 micromoli per litro (riduzione del 63 % rispetto al livello iniziale) rispetto a circa 16 micromoli per litro (riduzione dell'1,4 %) nei pazienti che hanno ricevuto un placebo. Inoltre, lo studio ha dimostrato che i pazienti notoriamente non responder a sapropterina (un altro medicinale per l'iperfenilalaninemia) hanno raggiunto una riduzione dei livelli di fenilalanina nel sangue pari o superiore al 30 % con Sephience.

I dati di uno studio in corso hanno inoltre indicato che i benefici del trattamento sono mantenuti nel tempo e consentono ai pazienti di aumentare l'assunzione di fenilalanina attraverso la dieta.

Ulteriori dati hanno indicato che le riduzioni dei livelli ematici di fenilalanina nei pazienti di età inferiore ai 2 anni sono simili a quelle osservate nei bambini più grandi.

Quali sono i rischi associati a Sephience?

Per l'elenco completo delle limitazioni e degli effetti indesiderati rilevati con Sephience, vedere il foglio illustrativo.

Gli effetti indesiderati più comuni di Sephience (che possono riguardare più di 1 persona su 10) comprendono infezione delle vie respiratorie superiori (infezione del naso e della gola), cefalea, diarrea e dolore addominale (mal di pancia). Cambiamento di colore delle feci e ipofenilalaninemia (bassi livelli di fenilalanina) possono inoltre riguardare fino a 1 persona su 10.

Perché Sephience è autorizzato nell'UE?

Sephience ha dimostrato di ridurre significativamente i livelli ematici di fenilalanina nei pazienti affetti da PKU dopo 6 settimane di trattamento rispetto al placebo; tali riduzioni dovrebbero contribuire a controllare la malattia e fornire benefici significativi per la salute. È stato dimostrato che l'effetto sui livelli di fenilalanina viene mantenuto nel tempo e migliora la qualità di vita dei pazienti. Sephience rappresenta inoltre un trattamento alternativo per i pazienti che non possono utilizzare o non rispondono ai trattamenti esistenti.

Il profilo di sicurezza di Sephience è rassicurante e non sono stati segnalati effetti indesiderati gravi.

Pertanto, l'Agenzia europea per i medicinali ha deciso che i benefici di Sephience sono superiori ai rischi e che il suo uso può essere autorizzato nell'UE.

Quali sono le misure prese per garantire l'uso sicuro ed efficace di Sephience?

Le raccomandazioni e le precauzioni che gli operatori sanitari e i pazienti devono osservare affinché Sephience sia usato in modo sicuro ed efficace sono state riportate nel riassunto delle caratteristiche del prodotto e nel foglio illustrativo.

Come per tutti i medicinali, i dati sull'uso di Sephience sono costantemente monitorati. I presunti effetti indesiderati riportati con Sephience sono valutati attentamente e qualsiasi azione necessaria alla salvaguardia dei pazienti è intrapresa.

Altre informazioni su Sephience

Sephience ha ricevuto un'autorizzazione all'immissione in commercio valida in tutta l'UE il

Ulteriori informazioni su Sephience sono disponibili sul sito web dell'Agenzia:

ema.europa.eu/medicines/human/EPAR/sephience.

Ultimo aggiornamento della presente sintesi: 05-2025.