

Expertos de referencia en enfermedades minoritarias destacan el papel de los paneles genéticos para acelerar su diagnóstico

Más de 210 profesionales sanitarios de nuestro país se han reunido en la séptima edición del POST-WS R@review de Sanofi para analizar las principales novedades del WORLDSymposium 2022

Durante dos días se ha puesto el foco en el auge de las terapias génicas, la optimización de los tratamientos actuales o una prometedora terapia para el ASMD, que podría convertirse en el primer tratamiento aprobado para esta enfermedad

El encuentro también ha evidenciado la importancia de asegurar la equidad en el acceso a la innovación

Por primera vez, el R@review ha contado con el aval de cinco organizaciones científicas: AECOM, SEMI, SEFH, SEN y SEHH

Madrid, 12 de mayo del 2022 – La importancia de los paneles genéticos en el diagnóstico de las enfermedades raras lisosomales, la expansión de las terapias génicas para patologías que actualmente no tienen tratamiento y la optimización de los tratamientos actuales, han sido los principales temas que han dado forma al POST WORLDSymposium (WS) R@review 2022. Asimismo, la séptima edición del encuentro anual de Sanofi también ha puesto el foco en la atención 360º a las personas que conviven con patologías minoritarias y en la equidad en la innovación. Esta reunión, que nació con el objetivo de **dar a conocer los últimos avances en investigación, diagnóstico y tratamiento de las patologías raras de depósito lisosomal** presentados cada mes de febrero en el WS de EE.UU., ha ido evolucionando a lo largo de sus ediciones hasta convertirse en un encuentro de referencia a nivel nacional. Hoy es una cita ineludible entre la comunidad médica vinculada con las enfermedades minoritarias de nuestro país, que no solo contribuye a **generar lazos de colaboración entre estos especialistas**, sino que sobre todo permite avanzar en el **conocimiento de este tipo de trastornos**.

Prueba de ello son las destacadas cifras de asistencia al POST-WS R@review 2022 (más de 210 profesionales, entre presencial y virtual); pero también el hecho de que, por **primera vez, este encuentro ha sido auspiciado por cinco organizaciones científicas**: la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (**AECOM**), la Sociedad Española de Medicina Interna (**SEMI**), la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (**SEFH**), la Sociedad Española de Neurología (**SEN**) y la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (**SEHH**).

Avances en herramientas de diagnóstico y nuevas terapias

Uno de los aspectos más relevantes abordados en este R@review ha sido el análisis de los **paneles genéticos de secuenciación masiva** y su papel a la hora de facilitar un **diagnóstico certero y más rápido** de las patologías poco frecuentes, cuyo tiempo medio de diagnóstico hoy en día es de unos 5 años¹.

"Habitualmente se realizan estudios enzimáticos específicos una vez el paciente se ha catalogado en base a la sintomatología y los estudios bioquímicos y enzimáticos", ha explicado la **Dra. Mireia Del Toro, de la unidad de Enfermedades metabólicas Hereditarias del servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Universitari Vall d'Hebron (Barcelona)**. Y ha añadido: "La implementación de los paneles genéticos permite no solo reducir el tiempo de diagnóstico, sino también optimizar los tratamientos y proporcionar asesoramiento genético adecuado a las familias". Un aspecto clave, puesto que el 80% de las enfermedades minoritarias tiene un origen genético².

Las numerosas **terapias génicas en investigación** también han sido objeto de análisis durante las dos jornadas del encuentro, la mayoría de ellas enfocadas a enfermedades lisosomales neurodegenerativas que actualmente no cuentan con ningún tratamiento efectivo. Se han presentado diferentes estrategias que requerirán de un seguimiento de los resultados; así como nuevas aportaciones a la fisiopatología de las lesiones neurológicas que contribuyen a la investigación de nuevas aproximaciones terapéuticas con moléculas capaces de atravesar la barrera hematoencefálica.

El acceso a la innovación, un derecho para todos los pacientes

La séptima edición del R@review también ha hecho hincapié en la necesidad de seguir investigando en el campo de las enfermedades minoritarias, enfatizando la importancia de asegurar que los pacientes tengan acceso a tratamientos innovadores. En palabras de **Marisol García Pulgar, responsable del área de Enfermedades Raras de Sanofi Iberia**, "una de nuestras máximas es que las personas que viven con una enfermedad minoritaria tienen -y deben tener- el mismo derecho a que se investiguen tratamientos innovadores para su enfermedad que aquellas con patologías más prevalentes".

Marisol García Pulgar también ha destacado que esta convicción fue la que llevó la Compañía a ser la primera en brindar un tratamiento para una enfermedad rara en todo el mundo y también en España. "Hoy, 40 años después, seguimos siendo pioneros en la investigación e innovación en patologías minoritarias y prueba de ello es que una de las novedades más relevantes presentadas este año en el WS de San Diego venía de Sanofi", ha explicado.

Se trata de una terapia de reemplazo enzimático para la enfermedad del Déficit de Esfingomielinasa Ácida o ASMD (por sus siglas en inglés). En estos momentos, está siendo evaluada por parte de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) y, si se aprueba, se convertirá en la primera terapia para el tratamiento de esta enfermedad.

Según el **Dr. Antonio González-Meneses López, de la unidad de Dismorfología y Metabolismo del Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla)**, "los resultados presentados en el WORLDSymposium muestran una respuesta muy adecuada para revertir el acúmulo de esfingomielinasa ácida en los pacientes con ASMD y, consecuentemente, mejorar las funciones de los órganos -salvo el sistema nervioso central- involucrados en la progresión clínica de la enfermedad".

Asimismo, el **Dr. González-Meneses** ha puesto el foco en el diagnóstico de esta patología, el cual ha asegurado que "no es fácil". "Además de ser una enfermedad ultrahuérfana, las manifestaciones clínicas que los pacientes presentan pueden no ser totalmente evidentes en una valoración clínica inicial; por lo que contar con un diagnóstico génico va a permitir aflorar pacientes de un modo más rápido y eficaz", ha sentenciado.

R@review 2022

El POST-WS R@review es un proyecto educacional que se lanzó en 2016 con el objetivo de ser un post-congreso del WORLDSymposium y que, con cada edición, ha ido evolucionando hasta convertirse en un proyecto referente en enfermedades lisosomales en España.

Todo el contenido de R@review 2022 está disponible en la [página web](#) de la iniciativa, donde se pueden escuchar podcasts del WS de la mano de dos expertos en cada tema, consultar los abstracts presentados, acceder a la emisión en streaming de encuentros entre expertos, encontrar los talleres prácticos enfocados en el diagnóstico diferencial y diagnóstico genético de las enfermedades lisosomales, y obtener información sobre el seguimiento de los pacientes.

Referencias

1. Sociedad Española de Neurología (SEN): <https://www.sen.es/saladeprensa/pdf/Link262.pdf> [Último acceso: mayo de 2022]
2. Federación de Enfermedades Raras de España (FEDER): <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/enfermedades-raras-en-cifras> [Último acceso: mayo de 2022]

Acerca de Sanofi

Somos una compañía innovadora mundial dedicada al cuidado de la salud con el objetivo de perseguir el poder de la ciencia para mejorar la vida de las personas. Nuestro equipo, repartido en unos 100 países, se dedica a transformar la práctica de la medicina para hacer posible lo imposible. Prevenimos enfermedades gracias a las vacunas y proporcionamos tratamientos que pueden cambiar la vida de millones de personas en todo el mundo. Y lo hacemos poniendo la sostenibilidad y la responsabilidad social en el centro de nuestro propósito.

Contactos de prensa

Miriam Gifre | 681 268 098 | Miriam.Gifre@sanofi.com

Maria Liria | 662 407 184 | Maria.Liria@hkstrategies.com

Alba Hidalgo | 679 123 018 | Alba.Hidalgo@hkstrategies.com

Declaraciones prospectivas de Sanofi

Este comunicado de prensa contiene declaraciones prospectivas como se define en la Ley de Reforma de Litigios sobre Valores Privados de 1995, y sus enmiendas. Las declaraciones prospectivas son declaraciones que no son hechos históricos. Estas declaraciones incluyen proyecciones, así como estimaciones y sus suposiciones subyacentes, declaraciones sobre planes, objetivos, intenciones y expectativas con respecto a futuros resultados financieros, eventos, operaciones, servicios, desarrollo de productos y potencial, así como declaraciones referentes al rendimiento futuro. Las declaraciones prospectivas se pueden identificar generalmente mediante palabras como "esperar", "prever", "creer", "pretender", "estimar", "planear" y expresiones similares. A pesar de que la dirección de Sanofi cree que las expectativas reflejadas en dichas declaraciones prospectivas son razonables, advierte a los inversionistas que la información y declaraciones prospectivas están sujetas a diferentes riesgos e incertidumbres, muchos de los cuales son difíciles de predecir y están, generalmente, más allá del control de Sanofi, que pudieran causar que los resultados y los desarrollos reales difieran materialmente de los expresados, implicados o proyectados en la información y declaraciones prospectivas. Estos riesgos e incertidumbres incluyen, entre otras cosas, las incertidumbres inherentes a la investigación y desarrollo, datos y análisis clínicos futuros, incluyendo los posteriores a la comercialización, las decisiones tomadas por las autoridades regulatorias como la FDA o la EMA, acerca de si se autoriza o no y cuándo se autoriza un fármaco, un dispositivo o una aplicación biológica que pueda registrarse para cualquier producto candidato, así como sus decisiones referentes al etiquetado y a otros asuntos que podrían afectar la disponibilidad o la posible comercialización de dichos productos candidatos, la ausencia de garantía de que los productos candidatos, una vez aprobados, tengan éxito en el mercado, la futura aprobación y éxito comercial de alternativas de tratamiento, la capacidad del Grupo para beneficiarse con oportunidades externas de crecimiento, tendencias en tipos de cambio y tasas de interés prevalecientes, el impacto de las políticas de contención de costos y los cambios posteriores a los mismos, el número promedio de acciones en circulación, así como aquellos discutidos o identificados en los archivos públicos del SEC y la AMF elaborados por Sanofi, incluyendo los enlistados en los apartados "Factores de Riesgo" y "Declaración Preventiva Referente a las Declaraciones Prospectivas" del informe anual de Sanofi en el Formulario 20-F para el año concluido el 31 de Diciembre de 2015. Sanofi no se compromete a actualizar, ni a revisar la información, ni las declaraciones prospectivas, a menos que así lo requiera la legislación vigente.