

Europa aprueba el primer medicamento para el ASMD, una enfermedad rara y mortal

Xenpozyme® (olipudasa alfa) ha recibido la designación PRIME por parte de la EMA y está indicado tanto para adultos y niños

La Comisión Europea también ha autorizado la comercialización de Nexviadyme® (avalglucosidasa alfa) como nueva terapia de referencia para la enfermedad rara de Pompe

Ambas aprobaciones ponen de manifiesto el compromiso de Sanofi con el desarrollo de moléculas innovadoras para personas con trastornos minoritarios

Barcelona, 20 de julio del 2022 – La Comisión Europea (CE) ha aprobado **Xenpozyme® (olipudasa alfa), de Sanofi**, como la **primera y única terapia para el déficit de esfingomielinasa ácida (ASMD)**, por sus siglas en inglés); una enfermedad rara de origen genético, progresiva y potencialmente mortal.

El medicamento ha recibido luz verde en Europa como **tratamiento enzimático sustitutivo para las manifestaciones no relacionadas con el sistema nervioso central (SNC) del déficit de esfingomielinasa ácida en pacientes pediátricos y adultos** con ASMD tipo A/B o ASMD tipo B. Una aprobación que se fundamenta en datos positivos de dos ensayos clínicos (ASCEND y ASCEND-Peds) en los que se ha mostrado una mejora notable y clínicamente relevante de la función pulmonar y una reducción de los volúmenes del bazo y el hígado, con un perfil de seguridad bien tolerado. Por las urgentes necesidades médicas no cubiertas de las personas con ASMD, la **Agencia Europea de Medicamentos (EMA) ha otorgado a olipudasa alfa la designación de PRIority MEDicines (PRIME)**. También ha recibido designaciones de este tipo por parte de otras agencias reguladoras del mundo.

En palabras del **Dr. Jesús Villarrubia, del servicio de Hematología y Hemoterapia del Hospital Universitario Ramón y Cajal (Madrid)**, "los resultados demuestran que es el tratamiento más efectivo de todos los existentes para las enfermedades lisosomales". Según explica, "es esfingomielinasa recombinante y permite suplir la enzima de la que son deficitarias las personas con ASMD. Esto supone un cambio radical en su calidad de vida, mejorando de forma muy significativa la insuficiencia respiratoria, disminuyendo las organomegalias, mejorando las citopenias y la patología ósea; y revirtiendo el perfil lipídico, que pasa a ser normal". En definitiva, "conlleva una importante mejora tanto de la calidad como de la esperanza de vida de estos pacientes", añade. El Dr. Villarrubia ha sido el **investigador principal (IP) del ensayo clínico** del nuevo fármaco en España y, como tal, el **que más pacientes con déficit de esfingomielinasa ácida ha incluido en el ensayo para adultos de todo el mundo**.

De forma paralela, Sanofi ha obtenido también la autorización por parte de la CE para comercializar **Nexviadyme® (avalglucosidasa alfa)** como **nuevo tratamiento para la enfermedad de Pompe**; otro trastorno poco frecuente y debilitante por el que la opción terapéutica actualmente disponible (Myozyme® o

alglucosidasa alfa, de la misma Compañía) es de 2006. Este medicamento podrá distribuirse en la Unión Europea como **nueva opción terapéutica para la enfermedad de Pompe**, una terapia enzimática sustitutiva (TES) para el tratamiento a largo plazo de esta patología, tanto de inicio tardío como de inicio infantil.

Como explica el **Dr. Domingo González-Lamuño, de la unidad de Nefrología y Metabolismo Infantil del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (Santander) y presidente de la Asociación Española para el Estudio de los Errores Innatos del Metabolismo (AECOM)**, *"la enfermedad de Pompe es un raro trastorno genético que condiciona un acúmulo de glucógeno en diferentes células del organismo, sobre todo músculos y corazón, por un defecto en la enzima llamada alfa-glucosidasa ácida. Cuanto más pequeño es el paciente en el momento del diagnóstico, más graves pueden ser los síntomas. Por ejemplo, los bebés desarrollan problemas que ponen en riesgo su vida".* Y añade: *"Es una enzima recombinante capaz de reemplazar la función de la alfa-glucosidasa ácida en la degradación del glucógeno muscular, ya que ha sido diseñada para interiorizarse en los lisosomas de las células musculares afectadas".*

Las dos aprobaciones de la CE ponen de manifiesto que el **compromiso de Sanofi con la investigación y desarrollo de soluciones innovadoras** para trastornos minoritarios es tan firme como hace 40 años, cuando la Compañía inició su andadura científica en este ámbito, siendo la **primera en lanzar un medicamento para una enfermedad rara en el mundo**.

"Fuimos pioneros en su día y hoy lo volvemos a ser", asegura la **directora general del área de medicina especializada de Sanofi Iberia, Raquel Tapia**. Y continúa: *"Una vez más, hemos desafiado los límites de la ciencia y la medicina; y lo hemos hecho convencidos de que las personas que conviven con trastornos tan poco frecuentes como la ASMD o la enfermedad de Pompe deben tener el mismo derecho a que se investiguen terapias innovadoras para su enfermedad que aquellas que tienen una patología más prevalente"*. No obstante, **Tapia advierte de que la I+D+i en el área de las enfermedades raras (EERR) "no es un camino fácil"**. En este sentido, explica que *"varios informes constatan que el año pasado sólo se financiaron en España la mitad de los medicamentos huérfanos aprobados en Europa; un dato muy por debajo de países europeos de referencia como Alemania, Italia o Francia. Tenemos que seguir trabajando para conseguir que los tratamientos innovadores lleguen a quienes los necesitan con la mayor celeridad y de la mejor manera posible"*.

Las aprobaciones de los dos tratamientos se han basado en los resultados de los **ensayos clínicos ASCEND y ASCEND-Peds**, para pacientes adultos y pediátricos con ASMD; y **COMET y Mini-COMET** para personas con enfermedad de Pompe de inicio tardío y de inicio infantil, respectivamente.

Sobre el ASMD¹

Históricamente conocida como enfermedad de **Niemann-Pick tipos A, A/B y B**, el **ASMD (acrónimo de Acid Sphingomyelinase Deficiency) o déficit de esfingomielinasa ácida es una enfermedad rara de origen genético, progresiva y potencialmente fatal**. Forma parte del grupo de enfermedades de depósito lisosomal -o lisosomales- y se caracteriza por la falta de la enzima esfingomielinasa ácida (ASM), la cual permite la descomposición de la esfingomielina lipídica. Una cantidad insuficiente de la enzima ASM implica que la esfingomielina está mal metabolizada, lo que podría ocasionar una acumulación de por vida en múltiples órganos (pulmón, hígado o bazo, entre otros), causando su mal funcionamiento y, por ende, pudiendo provocar la muerte prematura.

El ASMD engloba dos tipos que pueden suponer extremos opuestos: **ASMD tipo A y ASMD tipo B**. La primera forma es más grave y suele manifestarse los primeros meses de vida, condicionando una muerte temprana; la segunda tiene una edad de diagnóstico variable, aunque suele comenzar en la infancia tardía o la edad adulta. Por otra parte, la ASMD tipo A/B es una forma intermedia que incluye diversos grados de afectación del sistema nervioso central (SNC).

El déficit de esfingomielinasa ácida tiene una **incidencia aproximada de un caso entre 250.000 nacidos vivos**. Su **prevalencia en España se está estudiando**, aunque en este momento hay diagnosticados varias decenas de pacientes.

Sobre la enfermedad de Pompe

La enfermedad de Pompe es un **trastorno genético poco frecuente que causa debilidad muscular permanente y progresiva**². Perteneciente al grupo de las denominadas enfermedades lisosomales, aparece cuando la enzima alfa-glucosidasa ácida (GAA) que se encuentra en los lisosomas de las células musculares tiene una actividad limitada o nula. Esta deficiencia o disfunción provoca la acumulación de glucógeno en los lisosomas y con el tiempo, daña los músculos limitando su correcto funcionamiento².

Puede afectar tanto a hombres como a mujeres de cualquier edad, clasificándose en **dos tipos en función del momento en el que aparecen los primeros síntomas**: de inicio infantil/temprano o IOPD (los pacientes empiezan a mostrar signos antes del año de vida), considerada la forma más grave de la enfermedad; o de inicio adulto/tardío o LOPD (los signos progresan más lentamente).

La enfermedad de Pompe afecta aproximadamente a **una de cada 40.000-150.000 nacimientos vivos en el mundo**, lo que implica que puede haber entre 5.000 y 10.000 pacientes. Se calcula que en **España viven unos 550 afectados** por esta patología³.

Referencias

1. Asociación de pacientes ASMD España (www.asmd.es).
2. Kishnani PS. *et al.* Pompe Disease diagnosis and management guideline. Genet Med. 2006;8:267-88.
3. Ley Martos M. Variedades de debut temprano en la Enfermedad de Pompe. Bioreview.

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 prevaletentes, 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.