

Día Mundial de las Enfermedades Raras (29 de febrero)

Se cumplen 30 años del primer tratamiento para una enfermedad rara de depósito lisosomal en España

- La enzima utilizada, desarrollada por Sanofi para la enfermedad de Gaucher, se convirtió en la primera terapia aprobada para una enfermedad rara de depósito lisosomal en el mundo y en España
- Se tarda cuatro años de media en diagnosticar una enfermedad rara, aunque en el 20% de los casos este periodo se extiende a 10 años o más, según FEDER¹
- El acceso a la innovación y a los medicamentos huérfanos también sigue siendo un reto en nuestro país, que solo cuenta con alrededor de la mitad de los tratamientos autorizados en Europa

Barcelona, 26 de febrero del 2024. Este año 2024 marca un hito histórico en el ámbito de la investigación médica de nuestro país: se cumplen **30 años desde la llegada del primer tratamiento para una enfermedad rara de depósito lisosomal**. La enzima en cuestión, desarrollada por Sanofi para tratar la enfermedad de Gaucher, se convirtió en la primera terapia de reemplazo enzimático a nivel mundial.

Esta innovación no solo representó un avance significativo en el campo de la salud, sino que también **abrió un nuevo horizonte a la comunidad en torno a las patologías minoritarias**; sobre todo teniendo en cuenta el importante impacto en la calidad de vida que éstas pueden tener. Así lo explica **Lucía Badía**, quien a los 16 años experimentó un inicio repentino de síntomas debilitantes, fuertes dolores y dificultad para moverse. Tanto ella como su familia empezaron una búsqueda incansable de respuestas médicas.

Lucía Badía

Paciente de Gaucher

“Recuerdo que el primer síntoma que sentí fue un dolor muy fuerte en la falange del dedo. Al día siguiente me desperté sintiendo mucho dolor en todo el cuerpo y estaba muy cansada, me arrastré a la habitación de mis padres y allí empezó nuestra odisea diagnóstica. El momento de mayor miedo es cuando no puedes ponerle nombre a lo que te pasa”.

El **Dr. Juan Ignacio Pérez Calvo, del servicio de Medicina Interna del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de Zaragoza** y amigo de la familia, se involucró de lleno en el proceso diagnóstico. Inicialmente se tuvieron en cuenta diversas posibilidades, desde leucemia hasta cáncer, en un intento por entender qué estaba afectando la salud de Lucía. Después de una odisea diagnóstica, se concluyó que padecía la enfermedad de Gaucher, un trastorno raro y poco conocido.

Dr. Juan Ignacio Pérez Calvo

Servicio de Medicina Interna del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de Zaragoza

“En ese momento, la información disponible sobre Gaucher en nuestro país era muy limitada. Nos enfrentábamos a un desafío significativo ya que, como médicos, tenemos muy presente que no se puede diagnosticar lo que no se conoce, aunque afortunadamente no fue así en este caso. Por su baja incidencia, la falta de conocimiento sobre las enfermedades raras es uno de los principales retos en el proceso diagnóstico”.

¹ Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Dado que la enfermedad de Gaucher, como la mayoría de patologías poco frecuentes, es multisistémica y puede presentarse con una amplia variación fenotípica de una persona a otra, los síntomas heterogéneos observados hicieron que su diagnóstico supusiera todo un desafío. Era el año 1991.

Ese mismo año, la Food and Drug Administration (FDA) de Estados Unidos aprobó la **enzima de Sanofi para la enfermedad de Gaucher**. La Agencia Europea del Medicamento (EMA) lo hizo dos años después (1993) y en 1994 se puso a disposición de los pacientes españoles.

El diagnóstico y el acceso a la innovación, principales retos de las EERR en España

Según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), la mitad de las personas afectadas por patologías minoritarias sufren importantes retrasos a la hora de poner nombre a sus síntomas, tardando una media de **cuatro años hasta obtener un diagnóstico certero**. Hasta un 20% esperan 10 años o más¹.

Paralelamente, si bien cada vez hay autorizados más fármacos para enfermedades raras, **el principal obstáculo se sitúa en su llegada al sistema sanitario**. Según datos de Aelmhu (Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos), actualmente en España hay financiados 78 medicamentos con designación huérfana de los 147 aprobados por la EMA². Esto significa algo más de la mitad (53%). Otro aspecto a tener en cuenta el tiempo que se tarda en disponer de estos tratamientos en nuestro país: más de dos años (26 meses), según el último informe de Indicadores de Acceso a Medicamentos Innovadores o W.A.I.T. Indicator (siglas de Waiting to Access Innovative Therapies Indicator) que periódicamente realiza la EFPIA³.

Compromiso de Sanofi con las patologías minoritarias

La aprobación de la primera terapia para la enfermedad de Gaucher **posicionó a Sanofi como la primera compañía biofarmacéutica en lanzar un tratamiento para un trastorno minoritario de depósito lisosomal** tanto en el mundo como en España, convirtiéndose en un referente en el campo de las EERR. Este liderazgo se ha consolidado a lo largo de los años a través de un firme compromiso con la investigación y el desarrollo de tratamientos innovadores específicos para esta área terapéutica.

Salvador García

Responsable médico de Medicina Especializada de Sanofi Iberia

“En la actualidad, Sanofi es una de las compañías con mayor número de tratamientos en este ámbito. Este compromiso se traduce en las cifras: de los 83 proyectos de investigación y desarrollo que la Compañía tiene en marcha a fecha de febrero de 2024, 13 son para enfermedades raras, lo que supone un 15,6% de su pipeline. Un alto volumen teniendo en cuenta que la incidencia de las enfermedades raras en el mundo es de entre un 6% y un 8%. En España disponemos de 6 terapias para enfermedades raras y estamos deseosos de poder ampliarlas en los próximos meses”.

Sobre las enfermedades raras

Según la Organización Mundial de la Salud, hay más de 7.000 EERR definidas en todo el mundo. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas: concretamente, a menos de 5 por cada 10.000 habitantes. Sin embargo, son muchas las personas que conviven con ellas en todo el mundo -más de 300 millones, de los cuales, 3 millones en España.

Entre estas, se encuentra un grupo de alrededor de 70 trastornos metabólicos que son causados por aspectos genéticos que generan deficiencias enzimáticas. Se trata de las enfermedades de depósito lisosomal, también conocidas como lisosomales o LSD (por sus siglas en inglés).

² AELMHU; [Informe de Acceso 2023 de los medicamentos huérfanos en España](#); Diciembre 2023 (última consulta en febrero de 2024).

³ IQVIA; [EFPIA Patients W.A.I.T. Indicator 2022 Survey](#); Abril 2023 (última consulta en febrero de 2024).

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

Ferran Vergés | 605 257 557 | Ferran.Verges@sanofi.com
Miriam Gifre | 681 268 098 | Miriam.Gifre@sanofi.com
Maria Liria | 662 407 184 | Maria.Liria@hillandknowlton.com
Alba Hidalgo | 934 108 263 | Alba.Hidalgo@hillandknowlton.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 prevaletientes, 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.