

19 de octubre, Día Mundial de Concienciación del ASMD
Octubre, Mes de Concienciación del ASMD

Esperanza para los pacientes españoles con ASMD, una enfermedad ultra-rara, grave y debilitante

- Se estima que en el mundo hay alrededor de 1.000 personas afectadas por el déficit de esfingomielinasa ácida (ASMD), de las cuales varias decenas son españolas
- La enfermedad puede afectar tanto a bebés y niños como a adultos, condicionando su calidad de vida
- Hasta hace pocos meses, los pacientes de nuestro país no disponían de opciones terapéuticas específicas para la enfermedad

Barcelona, 17 de octubre del 2024. Coincidiendo con el **Día Mundial de Concienciación del ASMD** (19 de octubre), la comunidad española en torno a esta enfermedad ultra-rara celebra el último avance en su abordaje: un **nuevo paradigma en el tratamiento del déficit de esfingomielinasa ácida** (nombre completo de este trastorno minoritario), tras años de investigaciones y reivindicaciones tanto por parte de la comunidad científico-médica como de los pacientes y su entorno. Hasta hace pocos meses, las **varias decenas de afectados que se estima que hay en España sólo contaban con opciones terapéuticas limitadas a cuidados sintomáticos y de apoyo.**

El ASMD es una enfermedad **genética y progresiva** que afecta tanto a **bebés y niños como a adultos**, comprometiendo severamente su calidad de vida debido a su diversidad de síntomas y su afectación multiorgánica. Unas características que pueden impactar de forma considerable en la calidad de vida de quienes viven con esta patología poco frecuente, **limitando su capacidad** para realizar actividades cotidianas y, en los casos más graves, llevándolos a una situación de discapacidad o incluso provocándoles la **muerte prematura.**

Dra. Montserrat Morales

Coordinadora de la Unidad de Adultos de Enfermedades Raras y Errores Congénitos del Metabolismo del Hospital Universitario 12 de Octubre (Madrid)

"Estamos ante un hito significativo para los pacientes con ASMD, quienes hasta ahora carecían de opciones terapéuticas específicas, limitándose a tratamientos sintomáticos. Este avance en el abordaje de la enfermedad mejora sustancialmente su calidad de vida al reducir síntomas. Asimismo, podría transformar el pronóstico a largo plazo de los pacientes adultos con ASMD, mejorando aspectos críticos e incapacitantes, que tradicionalmente acortaban su esperanza de vida. Además, se anticipa que estos avances terapéuticos también ofrecerán una nueva esperanza para quienes viven con esta enfermedad devastadora".

Existen varios tipos de déficit de esfingomielinasa ácida: el **ASMD tipo A**, que suele ser más grave y afectar a **bebés**; y el **ASMD tipo B**, que suele manifestarse en la **infancia tardía o la edad adulta**. También hay el **ASMD tipo A/B**, que es una fórmula intermedia.

Dr. Antonio González-Meneses López

Pediatra especialista en enfermedades raras de causa genética en el Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla)

"El nuevo paradigma de tratamiento va a tener un impacto importantísimo en los niños afectados por ASMD tipo B, evitando su progresión, mejorando sus síntomas y, lo más importante, reduciendo la mortalidad precoz. Este avance ofrece una esperanza renovada para los pacientes y sus familias".

Compromiso con la I+D

Como parte de su propósito de perseguir el poder de la ciencia para mejorar la salud de las personas, **Sanofi apuesta por la investigación en el campo de las enfermedades raras** (EERR) con especial atención en las de depósito lisosomal y las hematológicas.

Raquel Tapia

Directora general de Sanofi Iberia

"Nuestro compromiso con la I+D para mejorar la vida de las personas con enfermedades raras es real. A modo de ejemplo, en la actualidad el 14% de todos los proyectos en investigación que la Compañía tiene en marcha en el mundo son para enfermedades minoritarias, lo que nos mantiene como referentes globales en este campo".

La Compañía fue **pionera mundial y en España en desarrollar una solución terapéutica para una enfermedad rara de depósito lisosomal** (en concreto para la enfermedad de Gaucher), convirtiéndose en un referente en el área de las patologías minoritarias. Fue además la primera terapia de reemplazo enzimático, un tipo de tratamiento específico para enfermedades genéticas que, como el ASMD, se caracterizan por la carencia de una enzima: ésta se administra artificialmente para corregir su déficit y restaurar la función normal del organismo.

Sobre el ASMD⁴

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 ultra-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.

Estas complicaciones pueden afectar significativamente la calidad de vida de los pacientes, limitando su capacidad para realizar actividades cotidianas y, en los casos más graves, llevándolos a una situación de discapacidad o, en última instancia, provocándoles la muerte prematura¹⁻³.

El ASMD engloba dos tipos que pueden suponer extremos opuestos: **ASMD tipo A y ASMD tipo B**. La primera forma es más grave porque implica afectación neurológica progresiva, además de afectación multiorgánica, 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, el **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.**

Referencias

1. Schuchman EH. The pathogenesis and treatment of acid sphingomyelinase-deficient Niemann-Pick disease. *J Inher Metab Dis.* 2007;30(5):654-663.
2. Wasserstein MP, Schuchman EH. Acid sphingomyelinase deficiency. In: Pagon RA, Adam MP, Bird TD, et al, eds. *GeneReviews™* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2013. 2006 Dec 07 [updated 2009 Jun 25]. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1370/>.
3. Desnick JP, Kim J, He X, et al. Identification and characterization of eight novel SMPD1 mutations causing types A and B Niemann-Pick disease. *Mol Med.* 2010;16(7-8):316-321.
4. Asociación de pacientes ASMD España (www.asmd.es).

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

Lluïsa Clua | 689 462 329 | Lluisa.Clua@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 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.