

Madrid, 28 de septiembre de 2020

## **Orfadin® (nitisinona) recibe la opinión positiva del CHMP para el tratamiento de la alcaptonuria (AKU), la primera enfermedad genética humana descrita<sup>1</sup>**

- **La AKU es una enfermedad grave, multifacética, debilitante y de progresión lenta**
- **Se trata de una condición genética extremadamente rara que afecta a entre uno de cada 250.000 y uno de cada millón de personas**
- **La opinión se basa en los resultados científicos del programa de desarrollo clínico DevelopAKUre, un gran ejemplo de colaboración centrada en el paciente a escala europea para tratar una enfermedad ultra rara**

Sobi, compañía biotecnológica internacional dedicada al desarrollo de tratamientos innovadores para las personas que viven con enfermedades raras, ha anunciado que el Comité de Medicamentos y Productos para Uso Humano (CHMP) de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) ha emitido una opinión positiva para Orfadin® (nitisinona) en el tratamiento de pacientes adultos con alcaptonuria (AKU), la primera enfermedad genética humana descrita. El dictamen se remite ahora a la Comisión Europea para una decisión final.

La AKU es una enfermedad grave causada por la deficiencia de la enzima homogentisato 1,2-dioxigenasa, multifacética, debilitante y de progresión lenta que afecta aproximadamente a entre uno de cada 250.000 y uno de cada millón de personas. También conocida como 'enfermedad del hueso negro' o 'enfermedad de la orina negra' debido a sus características sintomatológicas, es una condición genética extremadamente rara, que puede causar importantes daños en huesos, cartílagos y tejidos y, que suele llevar a una enfermedad en las articulaciones. La necesidad médica es elevada, ya que actualmente no hay ningún tratamiento farmacológico disponible. La terapia actual principalmente consiste en analgesia paliativa y artroplastia.

"El anuncio es el resultado de una colaboración pionera entre una compañía farmacéutica, el mundo académico y una asociación de pacientes. La AKU es una enfermedad que no tiene tratamiento desde hace más de un siglo, por lo que hoy en día representa un hito fundamental para la comunidad internacional de pacientes", según plantea el Dr. Nicolas Sireau, CEO y presidente de la Sociedad AKU y padre de dos hijos con esta enfermedad.

La opinión se basa en los resultados científicos del programa de desarrollo clínico DevelopAKUre, un consorcio de investigación iniciado por la Sociedad AKU y expertos clínicos. DevelopAKUre es un gran ejemplo de colaboración centrada en el paciente a escala europea para tratar una enfermedad ultra rara.

"Estamos muy orgullosos de la colaboración entre Sobi y los socios de DevelopAKUre, especialmente la Sociedad AKU, que ha dado lugar al anuncio de hoy. Esta aportación, si es aprobada por la Comisión Europea, ayudaría a atender una necesidad médica que no ha sido

satisfecha por las personas con AKU desde el descubrimiento de la enfermedad hace más de 120 años", explica Ravi Rao, director médico y director de Investigación y Desarrollo de Sobi.

El programa DevelopAKUre incluyó un estudio internacional (SONIA-2) de eficacia clínica de fase 3 a largo plazo en 138 pacientes que demostró que 10 mg al día de nitisinona era bien tolerada. Además, se demostró que era eficaz en la reducción de la excreción urinaria del agente causal de la alcaptonuria, el ácido homogentísico, que da lugar a una reducción de la ocronosis y de otros signos clínicos, indicando una menor progresión de la enfermedad en pacientes adultos con AKU. El estudio ha sido publicado recientemente en la revista *Lancet Diabetes y Endocrinología*<sup>2</sup>.

#### **Acerca de Orfadin®**

Orfadin® (nitisinona) está actualmente aprobado para el tratamiento de la tirosinemia hereditaria tipo 1 (HT-1). Orfadin es un producto desarrollado y puesto a disposición por Sobi. Fue desarrollado por científicos suecos y aprobado por la FDA en 2002 y por la EMA en 2005.

Antes de que se dispusiera de Orfadin, la tasa de supervivencia en la HT-1 era del 29% tras dos años en niños que desarrollaron síntomas antes de los dos meses de edad<sup>3</sup>. Tras la introducción de Orfadin, la tasa de supervivencia es de 93% después de dos años en pacientes con inicio del tratamiento antes de los dos meses de edad<sup>4</sup>.

Para obtener información completa sobre la prescripción en Europa, visita el sitio web de la [EMA](#).

#### **Acerca de DevelopAKUre**

DevelopAKUre es un programa de desarrollo clínico diseñado para evaluar si la nitisinona es eficaz en el tratamiento de la AKU. Ha sido dirigido por un consorcio de 13 colaboradores en toda Europa, incluyendo el coordinador y principales patrocinadores (Hospital Universitario Real de Liverpool / Universidad de Liverpool), Sobi y la Sociedad AKU. El programa obtuvo financiación del Séptimo Programa Marco de la Comisión Europea, concedida en 2012 (número de proyecto: 304985).

#### **Acerca de Sobi™**

Sobi es una compañía biofarmacéutica internacional especializada en transformar la vida de pacientes con enfermedades raras. Sobi proporciona un acceso sostenible a terapias innovadoras en las áreas de hematología, inmunología y patologías especializadas. Hoy en día, Sobi cuenta con 1.400 empleados en toda Europa, América del Norte, Oriente Medio, Rusia y el norte de África. Puedes encontrar más información sobre Sobi en [www.sobi.es](http://www.sobi.es).

#### **Contacto:**

Ángela de Rueda Úbeda, *Departamento de Comunicación. Sobi España y Portugal*  
(+34) 628 23 89 45  
[angela.derueda@sobi.com](mailto:angela.derueda@sobi.com)  
[comunicacion@sobi.com](mailto:comunicacion@sobi.com)

Paula Treutiger, Head of Communication & Investor Relations  
(+ 46) 733 666 599  
[paula.treutiger@sobi.com](mailto:paula.treutiger@sobi.com)

Linda Holmström, Corporate Communication & Investor Relations  
(+ 46) 708 734 095  
[linda.holmstrom@sobi.com](mailto:linda.holmstrom@sobi.com)

---

<sup>1</sup> Garrod, Archibald E. "The incidence of alcaptonuria: a study in chemical individuality". 1902, 160, (4137), 1616-1620.

<sup>2</sup> Ranganath et al. *Lancet Diabetes Endocrinol* 2020; 8: 762-72.

<sup>3</sup> van Spronsen FJ, Thomasse Y, Smit GP, et al. *Hepatology*. 1994;20(5): 1187-1191.

<sup>4</sup> Orfadin EPAR: Product information 07/02/2020