Препарат онасемноген абепарвовек для терапии СМА зарегистрирован в России

дек 10, 2021

- *Препарат онасемноген абепарвовек получил регистрацию Министерства здравоохранения РФ под торговым наименованием Золгенсма, став первым и в настоящий момент единственным генозаместительным препаратом в России для терапии спинальной мышечной атрофии (СМА) [1].*
- *Онасемноген абепарвовек воздействует на первопричину СМА за счет однократной инфузии, заменяющей функцию дефектного или отсутствующего гена SMN1[1].*
- *Препарат продемонстрировал клинически значимый терапевтический эффект у пациентов с симптомами СМА и пациентов с досимптоматической стадией заболевания, сохраняющийся в течение более 5 лет наблюдения после проведенной инфузии.[2]*
- *Онасемноген абепарвовек имеет в целом благоприятный профиль безопасности с контролируемыми и управляемыми нежелательными явлениями. Безопасность препарата продолжает исследоваться производителем, в том числе в рамках долгосрочного (рассчитанного на 15 лет) исследования пациентов, получивших терапию препаратом[2,3].*

Москва, 10 декабря 2021 года — В России зарегистрирован первый генозаместительный препарат[1] - онасемноген абепарвовек для терапии спинальной мышечной атрофии (СМА). Он воздействует на генетически обусловленную первопричину СМА путем замены функции отсутствующего или дефектного гена SMN1 и способствует увеличению выживаемости пациентов, а также улучшению двигательных навыков по сравнению с естественным течением заболевания [4-6].

СМА – редкое генетическое заболевание, вызванное мутацией в гене SMN1, ответственном за экспрессию белка SMN. При данном заболевании происходит быстрая и необратимая гибель мотонейронов, влияющая на функционирование проксимальной мышечной системы, отвечающей за дыхание, глотание и базовые двигательные функции[7-9]. До появления болезнь-модифицирующей терапии СМА считалась ведущей генетической причиной младенческой смертности[7]. При естественном течении заболевания, СМА I типа в более чем 90% случаев приводит к смерти или потребности в постоянной вентиляции легких в возрасте до 2 лет[7-9].

Онасемноген абепарвовек представляет собой нереплицирующийся рекомбинантный аденоассоциированный вирусный (AAV) вектор, содержащий видоизмененную нуклеиновую кислоту с последовательностью гена белка SMN, которая при попадании в ядро мотонейронов человека замещает потерянную из-за мутации функцию гена без встраивания в ДНК человека и восстанавливает продукцию белка SMN, который ответственен за сохранение и развитие мотонейронов. Препарат проникает через гематоэнцефалический барьер, достигая мотонейронов. Применяемый в виде однократной внутривенной инфузии онасемноген абепарвовек доставляет новую функциональную копию гена SMN1 (трансген) в клетки пациента, останавливая прогрессирование заболевания[1].

В соответствии с инструкцией по медицинскому применению, препарат предназначен для пациентов

со СМА с биаллельной мутацией в гене SMN1 и клиническим диагнозом СМА I типа или пациентов со СМА с биаллельной мутацией гена SMN1 и не более чем с тремя копиями гена SMN2[1].

«Появление первого генозаместительного препарата, позволяющего изменять течение такого тяжелого генетического заболевания за счет однократной инфузии – настоящий прорыв в терапии СМА. Регистрация этого препарата в России вместе с постепенным внедрением массового неонатального скрининга дает нам уникальную возможность в ближайшие годы увидеть первые поколения детей, которые получив однократную инфузию еще до появления первых симптомов, могут никогда не столкнуться с их проявлениями. Я рад, что живу в такое вдохновляющее время», - **сказал Сергей Иванович Куцев, доктор медицинских наук, член-корреспондент РАН, директор ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России**.

Профиль эффективности и безопасности препарата подтвержден на основе результатов четырех клинических исследований[4-6, 10-12].

В исследовании START было продемонстрировано, что применение препарата онасемноген абепарвовек позволило достичь основных этапов моторного развития у пациентов со СМА4. В ходе дальнейшего наблюдения пациенты продемонстрировали последовательное достижение новых двигательных навыков[2] Не было зарегистрировано серьезных нежелательных явлений, связанных с терапией препаратом[2,4].

Результаты клинических исследований STR1VE-US и STR1VE-EU показали, что более >90 % младенцев с клиническими проявлениями СМА I типа прожили более 14 месяцев без необходимости в постоянной вентиляции легких. Более того, младенцы последовательно достигали основных этапов моторного развития по сравнению с данными исследования по изучению естественного течения заболевания. В обоих исследованиях, основанных на оценке данных по эффективности и безопасности у пациентов со СМА, соотношение польза-риск применения препарата является благоприятным с управляемым и предсказуемым профилем безопасности[5,6].

На данный момент продолжается международное исследование SPR1NT, в котором изучается применение онасемноген абепарвовека у пациентов в возрасте ≤6 недель со СМА и наличием 2 или 3 копий гена SMN2 без клинических симптомов. Промужеточные результаты этого исследования свидетельствуют о потенциальных преимуществах раннего назначения препарата младенцам со СМА до развития симптомов заболевания.

Таким образом, применение препарата онасемноген абепарвовек обеспечивает клинически значимый терапевтический эффект у пациентов с симптомами СМА и пациентов с досимптоматической стадией заболевания, увеличивая бессобытийную выживаемость пациентов и достижение двигательных навыков, которые не возможны при естественном течении заболевания в долгосрочном периоде наблюдения продолжительностью более 5 лет, в том числе для пациентов с исходно более тяжелой стадией заболевания[2, 4-6].

«Регистрация препарата онасемноген абепарвовек – одно из самых долгожданных событий 2021 года для компании «Новартис» в России. Мы очень гордимся быть первопроходцами в генной терапии и надеемся, что регистрация первого генозаместительного препарата станет еще одним шагом к повышению доступности терапии СМА для маленьких российских пациентов», - прокомментировала **Наталья Колерова, президент группы компаний «Новартис» в России**.

О препарате онасемноген абепарвовек

Препарат онасемноген абепарвовек (зарегистрирован в России под торговым наименованием Золгенсма) – единственная генозаместительная терапия для лечения спинальной мышечной атрофии, воздействующая на генетическую первопричину заболевания за счет замены функции дефектного или отсутствующего гена SMN1 после однократной инфузии[1].

К настоящему моменту препарат был одобрен в более чем 40 странах мира, включая США, Японию и страны Европейского союза. Более 1600 пациентов получили терапию онасемноген абепарвовеком в мире в рамках клинических исследований, глобальной программы управляемого доступа, программ государственного возмещения и других источников.

В России уже 85 пациентов получили терапию препаратом онасемноген абепарвовек по жизненным показаниям в предрегистрационном периоде.

О спинальной мышечной атрофии (СМА)

До появления болезнь-модифицирующей терапии СМА считалась ведущей генетической причиной младенческой смертности[7]. При естественном течении заболевания, СМА I типа в более чем 90% случаев приводит к смерти или потребности в постоянной вентиляции легких в возрасте до 2 лет[7-9].

СМА – редкое генетическое нейромышечное заболевание, вызванное мутацией в гене SMN1, ответственном за экспрессию белка SMN. При данном заболевании происходит быстрая и необратимая гибель мотонейронов, влияющая на функционирование проксимальной мышечной системы, отвечающей за дыхание, глотание и базовые двигательные функции[7,8,9].

Очень важно диагностировать СМА и начать терапию как можно раньше, чтобы предотвратить необратимую потерю мотонейронов и прогрессирование заболевания. Это особенно важно для пациентов со СМА I типа, у которых дегенерация мотонейронов начинается до рождения и развивается очень быстро.[7] Потерянные мотонейроны не могут быть восстановлены, поэтому пациентам, имевшим проявления заболевания на момент начала терапии, для увеличения функциональных возможностей может потребоваться дополнительная респираторная, питательная поддержка и/или коррекция опорно-двигательных нарушений.[7]

При естественном течении заболевания более 30% пациентов со СМА II типа умирают до возраста 25 лет[7].

О подразделении генной терапии компании «Новартис»

Подразделение генной терапии компании «Новартис»внедряет новые подходы в медицине, чтобы изменить жизнь людей, живущих с редкими генетическими заболеваниями. Используя передовые технологии, мы работаем над тем, чтобы превратить перспективные технологии в проверенные методы терапии. Мы опираемся на обширные производственные возможности, позволяющие нам обеспечить генной терапией пациентов по всему миру.

О «Новартис»

«Новартис» работает, переосмысливая подход к медицине ради улучшения качества и продолжительности жизни людей. Являясь ведущей международной фармацевтической компанией, мы применяем новейшие научные достижения и цифровые технологии при создании инновационных препаратов для решения самых острых медико-социальных проблем. «Новартис» на протяжении многих лет входит в верхние строчки международных рейтингов компаний, инвестирующих в исследования и разработки. Наши препараты получают почти 800 миллионов человек по всему миру, и

мы постоянно работаем над поиском инновационных решений для увеличения доступа пациентов к необходимой терапии. В компаниях группы «Новартис» работают порядка 109 000 сотрудников, представляющих 145 национальностей. Узнать подробнее о «Новартис» можно на сайте https://www.novartis.com/. Информация о группе компаний «Новартис» в России доступна на сайте https://www.novartis.com/ru-ru/.

*Пресс-релиз является информационно-справочным материалом. Предназначен для специализированных (фармацевтических, медицинских) СМИ.

###

Контакты для СМИ в России

Татьяна Трошина
Менеджер по коммуникациям и взаимодействию с пациентским сообществом компании «Новартис» в России
Моб. +7 (915) 126 2628
Tatiana.troshina@novartis.com

361915/C&G/12.21/dig/0

Ссылки

1. Инструкция по медицинскому применению препарата Золгенсма (раствор для инфузий). Регистрационное удостоверение номер ЛП-007675 от 09.12.2021
2. Mendel J et al. Five-Year Extension Results of the Phase 1 START Trial of Onasemnogene Abeparvovec in Spinal Muscular Atrophy. JAMA Neurol. doi:10.1001/jamaneurol.2021.1272 Published online May 17, 2021.
3. Mendell JR, et al. Poster presentation at the 2021 MDA Clinical and Scientific Conference (March 15–18 2021);
4. Mendell JR, et al. Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. N Engl J Med. 2017 Nov 2;377(18):1713-1722. doi: 10.1056/NEJMoa1706198.
5. Day J et al. Onasemnogene abeparvovec gene therapy for symptomatic infantile-onset spinal muscular atrophy in patients with two copies of SMN2 (STR1VE): an open-label, single-arm, multicentre, phase 3 trial. Lancet Neurology 2021; 20: 284–93
6. Mercuri E et al.; STR1VE-EU study group. Onasemnogene abeparvovec gene therapy for symptomatic infantile-onset spinal muscular atrophy type 1 (STR1VE-EU): an open-label, single-arm, multicentre, phase 3 trial. Lancet Neurol. 2021 Oct;20(10):832-841. doi: 10.1016/S1474-4422(21)00251-9.
7. Finkel RS, et al. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. Neurology 2014;83:810–817
8. National Organization for Rare Disorders (NORD). Spinal Muscular Atrophy. Available at: https://rarediseases.org/rarediseases/spinal-muscular-atrophy/. Date accessed: July 2021.
9. Wang CH, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. J Child Neurol. 2007;22:1027–49
10. ClinicalTrials.gov (2020). Pre-Symptomatic study of intravenous onasemnogene abeparvovec-xioi in spinal muscular atrophy (SMA) for patients with multiple copies of SMN2 (SPR1NT). Доступно по ссылке: https://clinicaltrials.gov/ct2/show/record/NCT03505099. Дата обращения: Октябрь 2021
11. Strauss K. et al. Onasemnogene Abeparvovec Gene Therapy in Presymptomatic Spinal Muscular Atrophy (SMA): SPR1NT Study Update in Children with 2 Copies of SMN2 (4190). Neurology, April 13, 2021; 96 (15 Supplement), https://n.neurology.org/content/96/15_Supplement/4190

12. Strauss K. et al. Onasemnogene Abeparvovec Gene Therapy in Presymptomatic Spinal Muscular Atrophy (SMA): SPR1NT Study Update in Children with 3 Copies of SMN2 (4163). Neurology, April 13, 2021; 96 (15 Supplement), https://n.neurology.org/content/96/15_Supplement/4163

Source URL: *https://www.novartis.com/ru-ru/news/media-releases/onasemnogene-abeparvovec-for-the-treatment-of-sma-registered-in-russia*

List of links present in page

- https://www.novartis.com/ru-ru/ru-ru/news/media-releases/onasemnogene-abeparvovec-for-the-treatment-of-sma-registered-in-russia
- https://www.novartis.com/
- https://www.novartis.com/ru-ru/ru-ru/glavnaya-stranica
- mailto:tatiana.troshina@novartis.com
- https://rarediseases.org/rarediseases/spinal-muscular-atrophy/
- https://clinicaltrials.gov/ct2/show/record/NCT03505099
- https://n.neurology.org/content/96/15_Supplement/4190
- https://n.neurology.org/content/96/15_Supplement/4163