

# 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) <sup>1</sup>.
- Онасемноген абепарвовек воздействует на первопричину СМА за счет однократной инфузии, заменяющей функцию дефектного или отсутствующего гена SMN1 <sup>1</sup>.
- 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. <sup>2</sup>
- 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 <sup>2,3</sup>.

**Москва, 10 декабря 2021 года** — В России зарегистрирован первый генозаместительный препарат <sup>1</sup> - 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 <sup>4-6</sup>.

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 <sup>7-9</sup>. До появления болезнь-модифицирующей терапии СМА считалась ведущей генетической причиной младенческой смертности <sup>7</sup>. 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 <sup>7-9</sup>.

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 <sup>1</sup>.

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 <sup>1</sup>.

«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<sup>4-6, 10-12</sup>.

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<sup>2</sup>. Не было зарегистрировано серьезных нежелательных явлений, связанных с терапией препаратом<sup>2,4</sup>.

Результаты клинических исследований STRIVE-US и STRIVE-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<sup>5,6</sup>.

На данный момент продолжается международное исследование SPRINT, в котором изучается применение онасемноген абепарвовек у пациентов в возрасте ≤6 недель со СМА и наличием 2 или 3 копий гена SMN2 без клинических симптомов. Промышленные 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<sup>2, 4-6</sup>.

«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<sup>1</sup>.

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 абепарвовек 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<sup>7</sup>. 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<sup>7-9</sup>.

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<sup>7,8,9</sup>.

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.<sup>7</sup> 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.<sup>7</sup>

При естественном течении заболевания более 30% пациентов со СМА II типа умирают до возраста 25 лет.<sup>7</sup>

## **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](mailto: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 Apeparvovec 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](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](https://n.neurology.org/content/96/15_Supplement/4163)

---

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

#### List of links present in page

1. <https://www.novartis.ru/ru-ru/ru-ru/news/media-releases/onasemnogene-abeparvovec-for-the-treatment-of-sma-registered-in-russia>
2. <https://www.novartis.com/>
3. <https://www.novartis.ru/ru-ru/ru-ru/glavnaya-stranica>
4. <mailto:tatiana.troshina@novartis.com>
5. <https://rarediseases.org/rarediseases/spinal-muscular-atrophy/>
6. <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/record/NCT03505099>
7. [https://n.neurology.org/content/96/15\\_Supplement/4190](https://n.neurology.org/content/96/15_Supplement/4190)
8. [https://n.neurology.org/content/96/15\\_Supplement/4163](https://n.neurology.org/content/96/15_Supplement/4163)