

Novartis recebe aprovação do INFARMED para terapia genética para o tratamento da AME

Out 15, 2021

- *O acordo resulta da colaboração da Novartis com as autoridades de saúde para tornar a sua inovação acessível aos doentes com Atrofia Muscular Espinal (AME)*
- *Este passo torna amplamente disponível a doentes elegíveis a primeira terapia de substituição genética para a AME, uma doença genética rara e devastadora* ^{1,2}

Porto Salvo, 15 de outubro de 2021 — A Novartis Gene Therapies recebeu do Infarmed - Autoridade Nacional do Medicamento e Produtos de Saúde, I.P, a aprovação de financiamento no âmbito do Serviço Nacional de Saúde (SNS) da primeira e única terapia genética para o tratamento da atrofia muscular espinal (AME). Com este acordo, a Novartis demonstra o seu compromisso em colaborar com as Autoridades de Saúde e profissionais de saúde, no sentido de encontrar soluções que permitam o acesso dos doentes à sua inovação transformadora e ao valor que representa, não só para os doentes como também para os profissionais de saúde, para o sistema de saúde e para a sociedade.

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença genética rara, neurodegenerativa que envolve a perda progressiva de células nervosas chamadas neurónios motores, responsáveis pelos movimentos voluntários do corpo^{1,2}. É a principal causa genética de mortalidade infantil e é causada por um gene ausente ou com defeito do neurónio de motor da sobrevivência 1 (SMN1)^{3,4}. Bebés com AME Tipo 1 geralmente apresentam sintomas antes dos seis meses de idade; a fraqueza muscular progressiva torna-os incapazes de atingir marcos motores, como a capacidade de sentar, andar e até engolir e, sem intervenção médica significativa, a grande maioria morre ou depende de suporte permanente de ventilação antes de completar dois anos de idade².

Com uma única administração, a terapia de substituição genética, agora aprovada, atua na raiz da doença. O bebé recebe uma cópia do gene SMN1 não funcional e o organismo passa a produzir a proteína necessária à sobrevivência dos neurónios motores, o que permite parar a progressão da doença.

Sobre a Novartis Gene Therapies

A Novartis Gene Therapies integra o Grupo Novartis e está a reimaginar a medicina para transformar a vida de pessoas que sofrem de doenças genéticas raras. Utilizando tecnologia de ponta, estamos a trabalhar para transformar terapias genéticas promissoras em tratamentos com benefícios comprovados, a começar com a nossa terapia de substituição genética para a atrofia muscular espinhal. O nosso pipeline robusto baseado em AAV (vírus adeno-associados) está focado em tratamentos para síndrome de Rett e ataxia de Friedreich. Somos impulsionados pela maior pegada de produção de terapia genética no mundo, o que nos permite levar a terapia genética, com qualidade e escala, a doentes em todos o mundo.

Referências:

1. Verhaart IEC, et al. Orphanet J Rare Dis. 2017;12:124.
2. Schorling DC, et al. J Neuromusc Dis. 2020;7:1–12

3. Kolb SJ and Kissel JT. *Neurol Clin.* 2015;33(4):831–46.
 4. Prior TW, Leach ME, Finanger E. Spinal Muscular Atrophy. 2000 Feb 24 [Updated 2019 Nov14]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.
-

Source URL: <https://www.novartis.com/pt-pt/news/media-releases/novartis-recebe-aprovacao-do-infarmed-para-terapia-genetica-para-o-tratamento-da-ame>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/pt-pt/pt-pt/news/media-releases/novartis-recebe-aprovacao-do-infarmed-para-terapia-genetica-para-o-tratamento-da-ame>