

**El proceso desde la detección
hasta la atención personalizada
de larga duración
de la enfermedad de Fabry**

Aviso legal

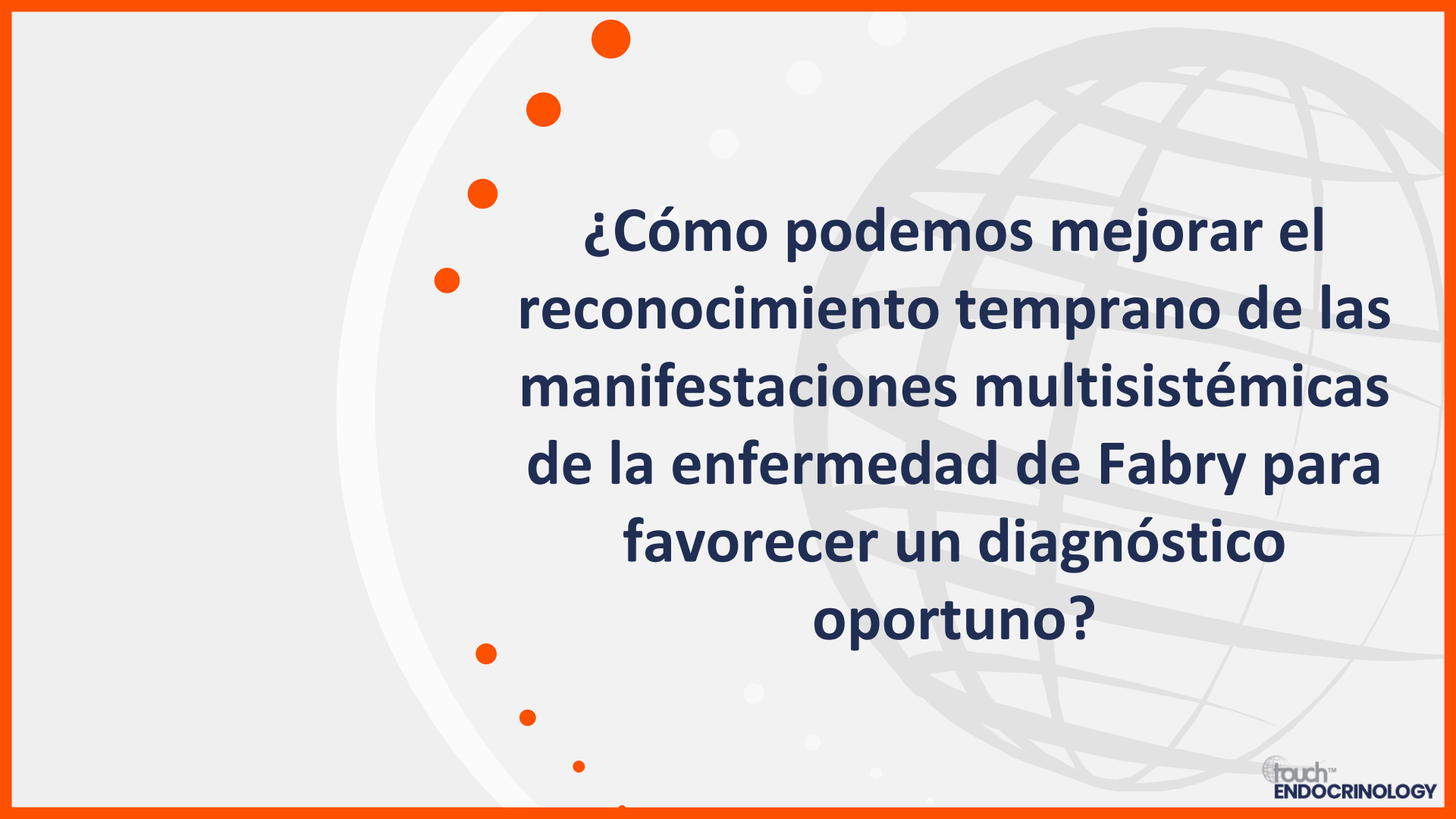
- *El claustro puede analizar los productos no autorizados y los usos no autorizados de los productos autorizados. Estos casos pueden indicar el estado de autorización en una o más jurisdicciones*
- *El claustro encargado de la presentación ha recibido el asesoramiento de USF Health y touchIME para garantizar que divulguen las posibles recomendaciones realizadas para el uso no autorizado o no recogido en la ficha técnica*
- *USF Health y touchIME no avalan los productos ni los usos no autorizados realizados o implícitos al hacer referencia a estos productos o usos en las actividades de USF Health y touchIME.*
- *USF Health y touchIME no aceptan responsabilidad alguna por los posibles errores u omisiones*

Un proceso hacia el diagnóstico de la enfermedad de Fabry: Un enfoque individual

Prof. Aleš Linhart

Hospital Universitario General de Praga
Universidad Carlos
Praga, República Checa



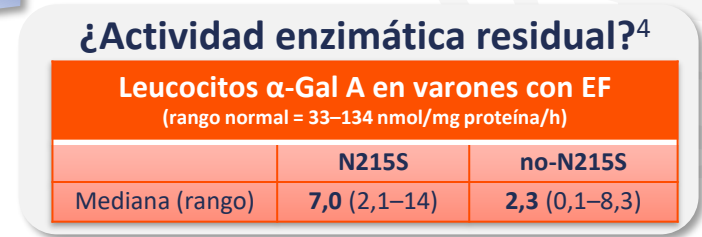
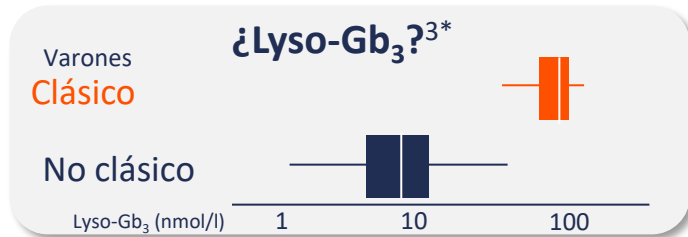
The background features a light gray globe with a grid of latitude and longitude lines. To the left of the globe, there is a vertical line of seven orange dots of varying sizes, arranged in a slightly curved pattern. The overall background is a light gray gradient.

¿Cómo podemos mejorar el reconocimiento temprano de las manifestaciones multisistémicas de la enfermedad de Fabry para favorecer un diagnóstico oportuno?

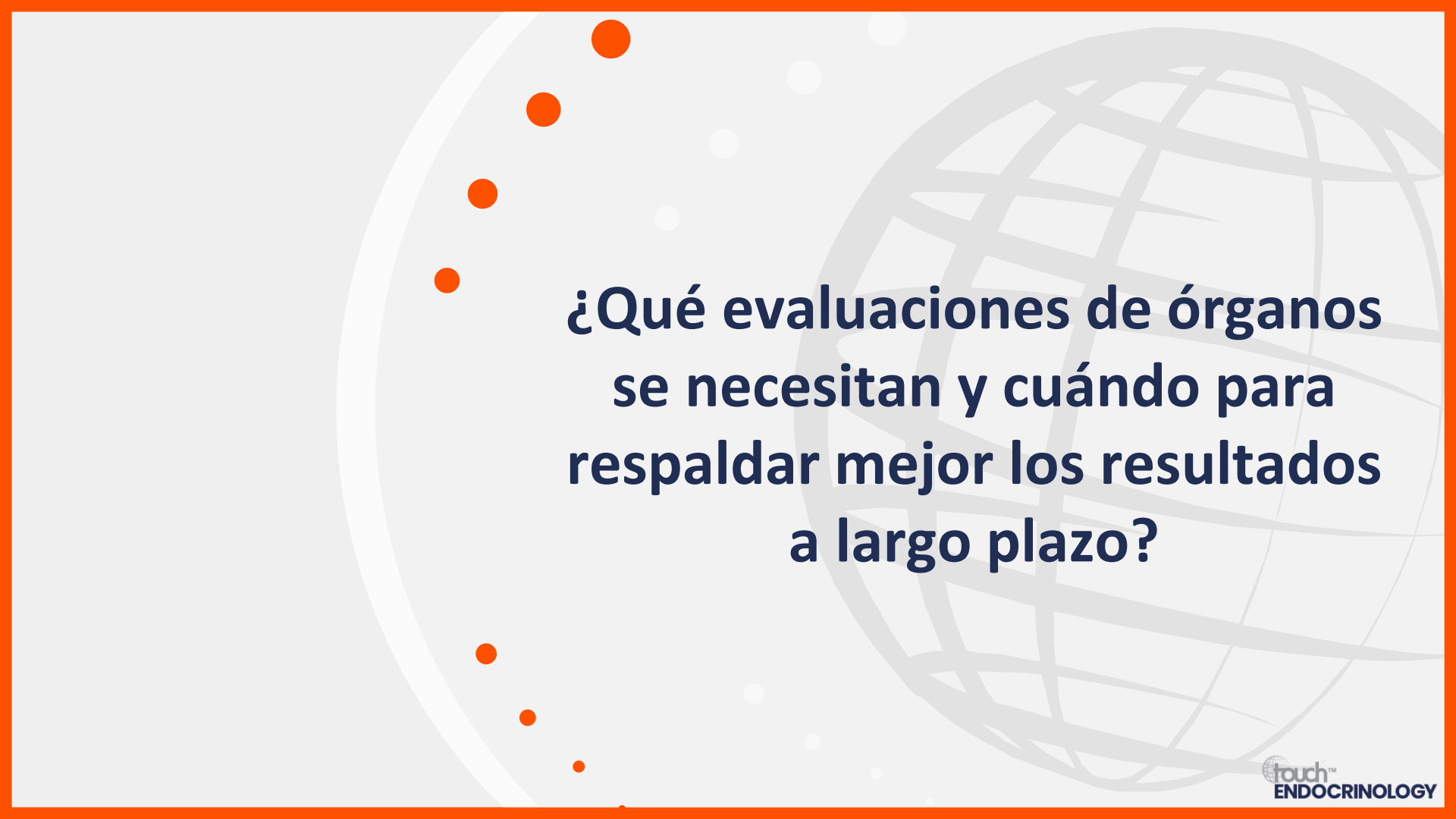
Cronología de las manifestaciones en pacientes varones hemicigóuticos



Variación fenotípica en la enfermedad de Fabry

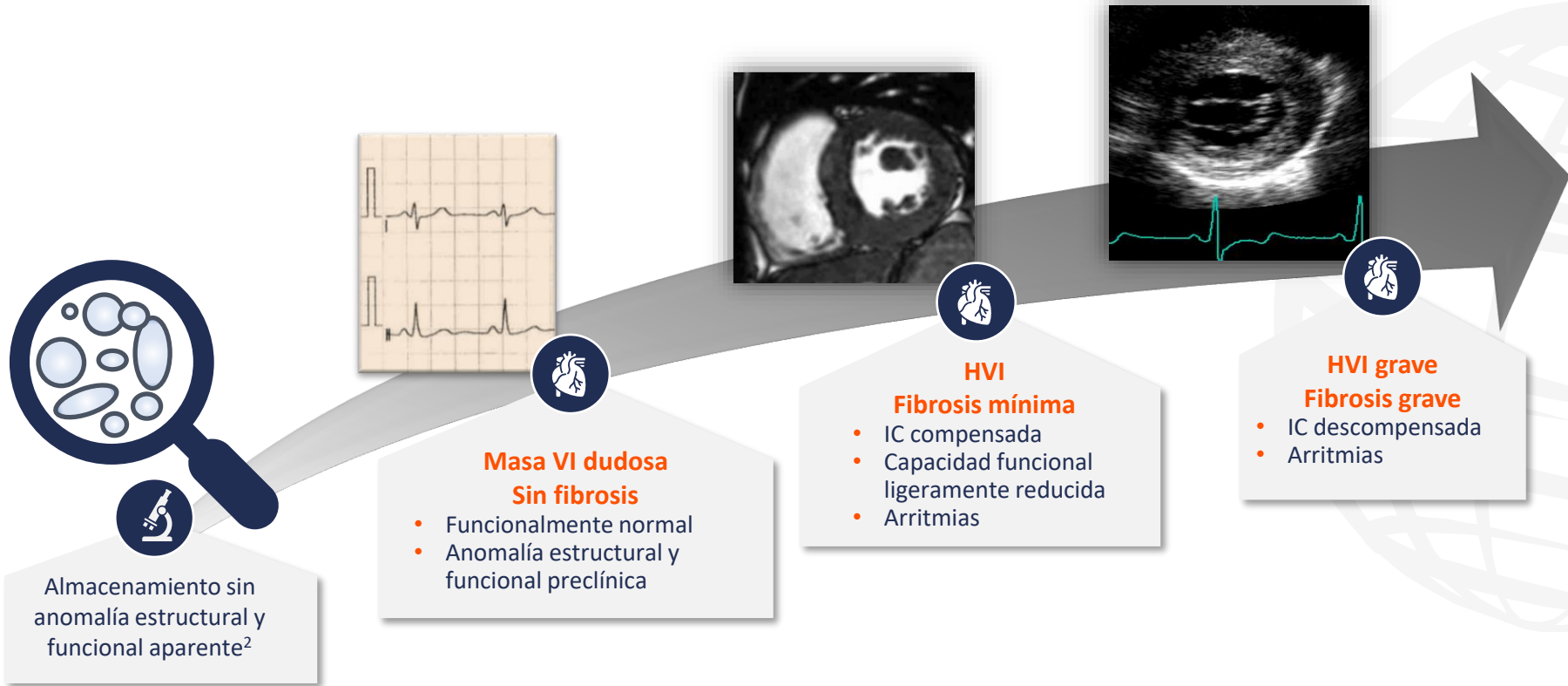


*Mediana y rango intercuartílico (RIC); los bigotes se extienden hasta el punto de datos más extremo que no supera en 1,5 veces el RIC.
 α -Gal A, alfa galactosidasa A; EF, enfermedad de Fabry; lyso-Gb₃, globotriaosilesingosina. 1. Ortiz A, et al. *Mol Genet Metab.* 2018;123:416–27;
 2. Linhart A, Elliot PM. *Heart.* 2007;93:528–35; 3. Arends M, et al. *J Am Soc Nephrol.* 2017;28:1631–41; 4. Lavalle L, et al. *PLoS One.* 2018;13:e0193550.

The background of the slide features a large, light gray globe with a grid of latitude and longitude lines. To the left of the globe, there is a vertical line of seven orange dots of varying sizes, arranged in a slightly curved pattern. The entire slide is framed by a solid orange border.

**¿Qué evaluaciones de órganos
se necesitan y cuándo para
respaldar mejor los resultados
a largo plazo?**

Progresión de la afectación cardíaca en la enfermedad de Fabry¹

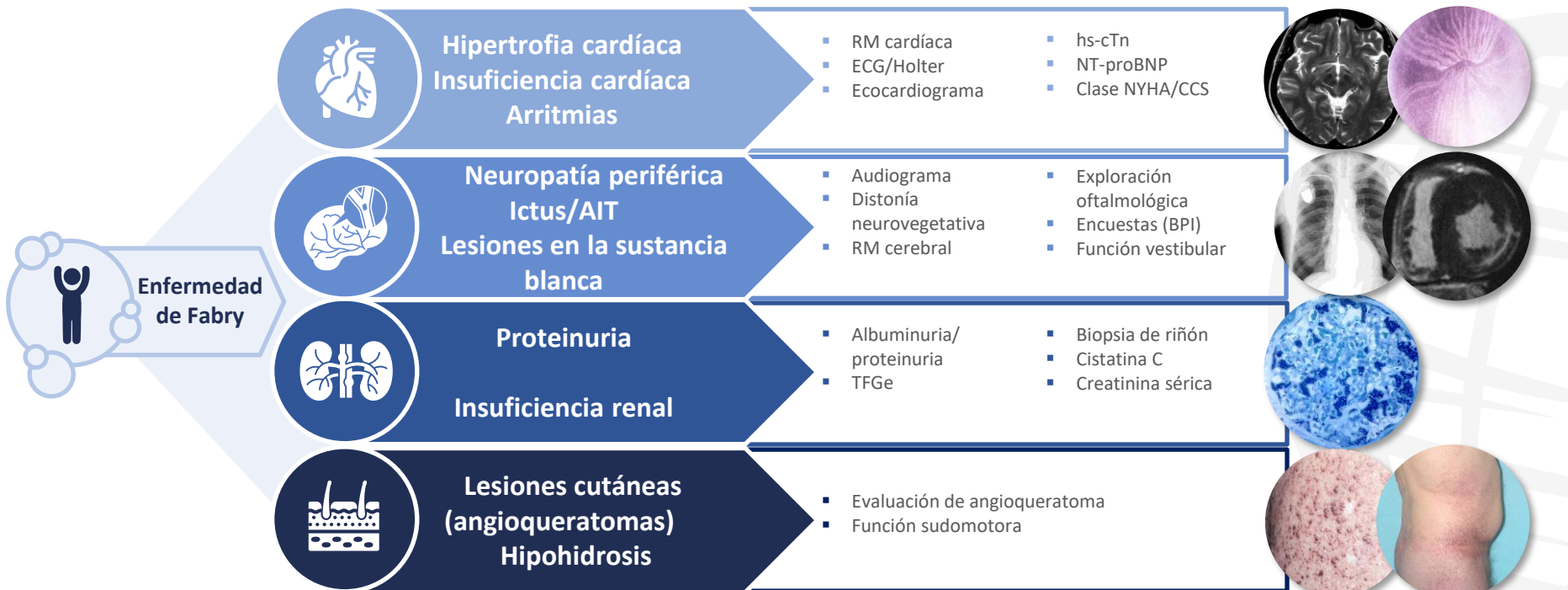


IC, insuficiencia cardíaca; HVI, hipertrofia ventricular izquierda; VI, ventrículo izquierdo.

1. Faculty (Linhart A) clinical expert perspectives from personal communication 17 June 2024. Imágenes proporcionadas por el Prof. Aleš Linhart.

2. Linhart A, Elliot PM. *Heart*. 2007;93:528–35.

Enfermedad multiorgánica con CV sustancialmente reducida



Evaluaciones



▪ Cuestionarios de CV




▪ Biomarcadores: lyso-Gb₃



▪ Puntuación multiorgánica: MSSJ; Fastex; FabPRO

AIT, accidente isquémico transitorio; BPI, cuestionario breve del dolor; CCS, Canadian Cardiovascular Society; CV, calidad de vida; ECG, electrocardiograma; hs-cTn, troponina cardíaca de alta sensibilidad; lyso-Gb₃, globotriaosilesfingosina; MSSJ, índice de puntuación de gravedad de Mainz; NT-proBNP, péptido natriurético tipo pro B n-terminal; NYHA, New York Heart Association; PRO, resultados notificados por el paciente; RM, resonancia magnética; TFGe, tasa de filtrado glomerular estimada.

Faculty (Linhart A) clinical expert perspectives from personal communication 17 June 2024. Imágenes proporcionadas por el Prof. Aleš Linhart.



**¿Cómo aborda la enfermedad
de Fabry en su clínica?
¿Qué tratamientos están
disponibles actualmente?**

Opciones de tratamiento en la enfermedad de Fabry



Paciente con diagnóstico confirmado de enfermedad de Fabry



Identificar el genotipo y derivarlo para la prueba de respuesta del REH

Tipo de mutación del gen Fabry

Sin respuesta

TRE

Agalsidasa alfa



Agalsidasa beta



Pegunigalsidasa alfa



Con respuesta

TOC

Migalastat



TRE

Actividad absoluta \uparrow α -Gal A
 $\geq 3,0$ % de WT y
relativa \uparrow $\geq 1,2$ veces respect
al valor inicial

The background consists of a light gray globe with a grid of latitude and longitude lines. To the left of the globe, there is a vertical line of seven orange dots of varying sizes, arranged in a slightly curved pattern. The entire scene is set against a light gray background with a white circular arc on the left side.

**¿Cuándo se deben considerar
las farmacoterapias en la
enfermedad de Fabry?**

Cómo saber cuándo tratar y a quién

Inicio del tratamiento

¿Casos «fáciles»?

- Pacientes con afectación clásica
- Varones
- Prevenir cambios irreversibles
- Mejoras en la CV
- ¿Esperanza de vida?

¿Casos «difíciles»?

- Variantes de aparición tardía
- Mujeres
- Rentabilidad
- Incertidumbre de las repercusiones en:
 - Afectación cardíaca
 - CV

¿Quién debe tratarse?

Fenotipo clásico

- Mutaciones clásicas conocidas
- Baja actividad de α -Gal A
- Lyso-Gb₃ alta₃
- Al primer síntoma clínico, o antes en los varones

¿Quién puede tratarse?

Fenotipo de inicio tardío

- Variantes de aparición tardía conocidas
- Actividad residual de α -Gal A
- Lyso-Gb₃ de baja a intermedia
- Al primer signo clínicamente relevante de daño cardíaco

¿Quién no debería tratarse?

Mutaciones o pseudovariantes no patógenas

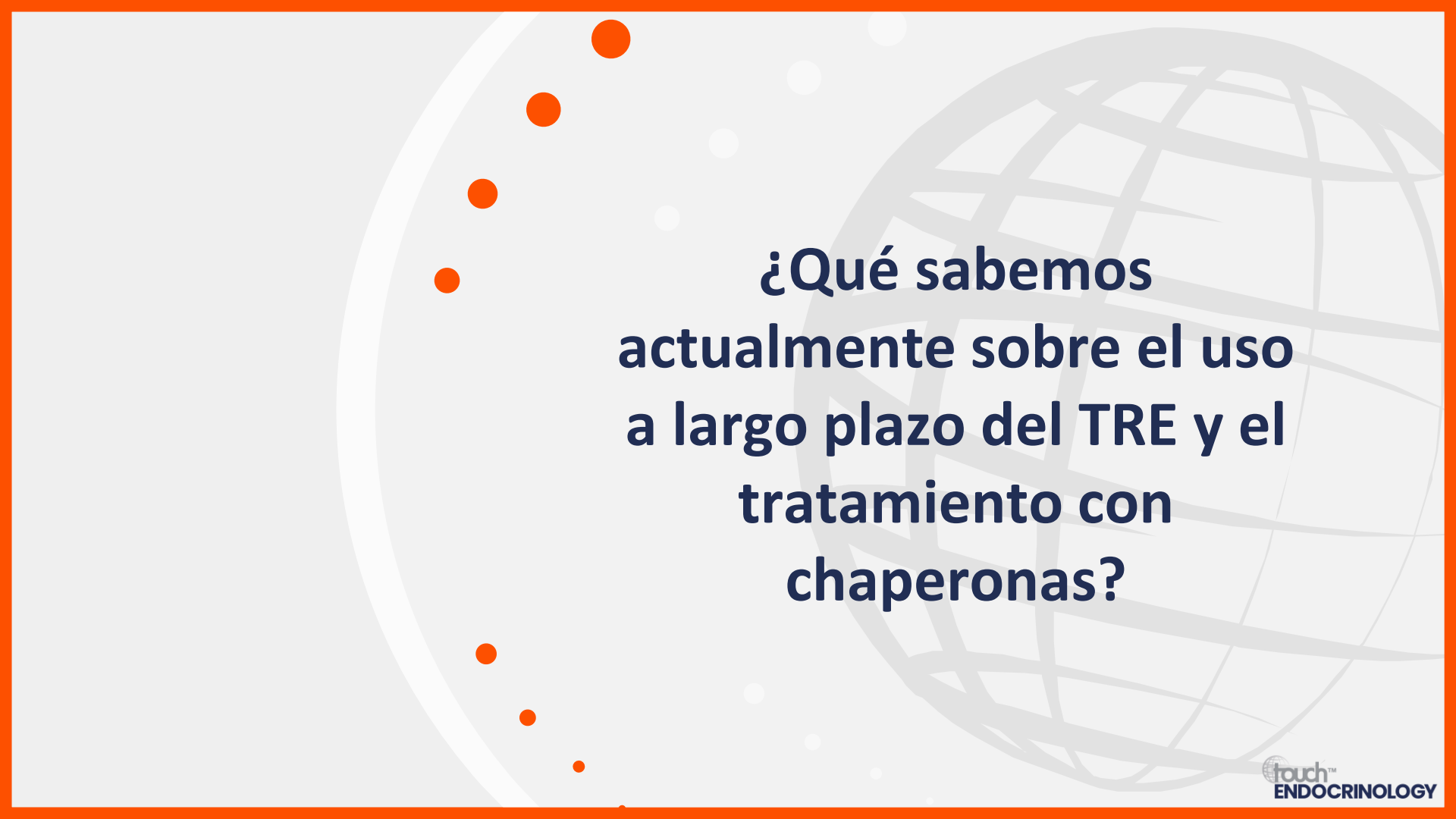
- Variantes/polimorfismos benignos conocidos
- Actividad residual de α -Gal A alta
- Lyso-Gb dudosa o normal₃
- En caso de duda, confirmado por biopsia

Continuación del proceso: Tratamiento a largo plazo de la enfermedad de Fabry

Dr. Eric Wallace

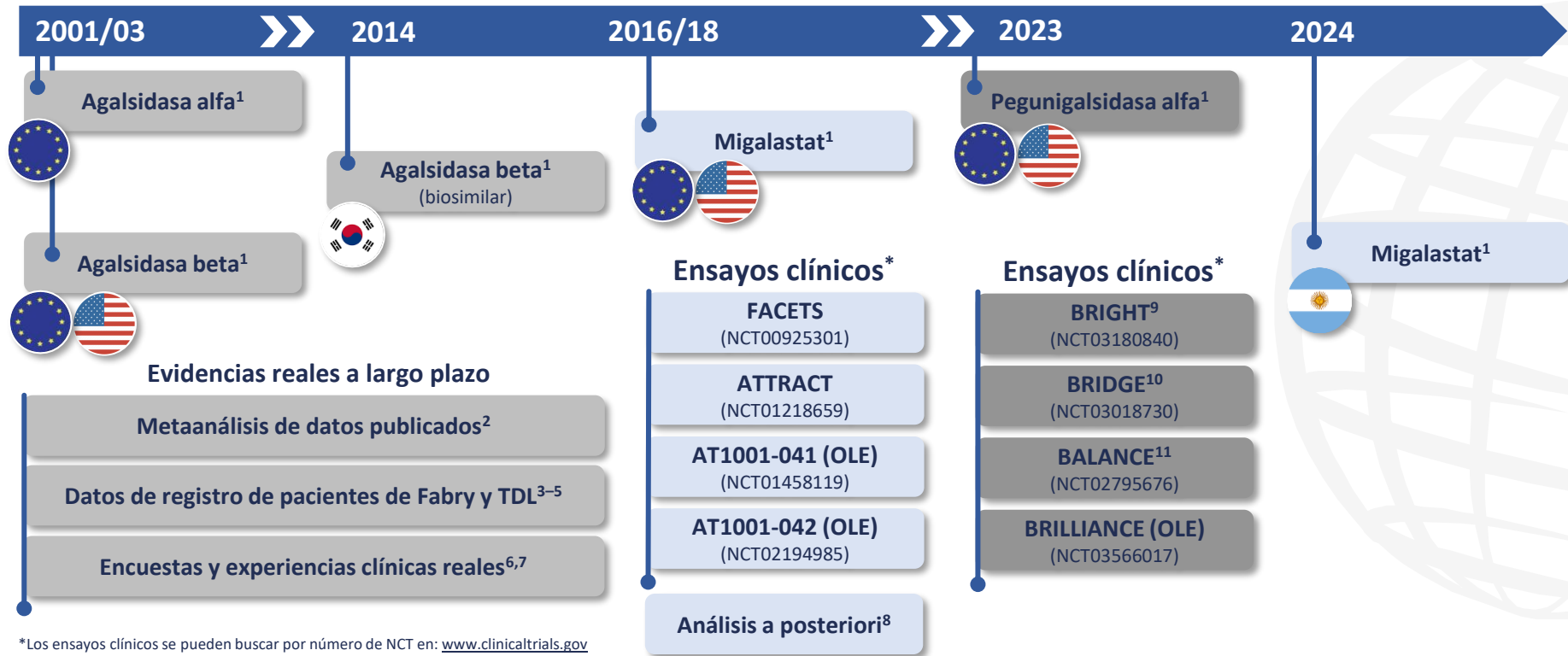
Facultad de Medicina
de la Universidad de Alabama
Birmingham, AL, EE. UU.



The background of the slide features a large, faint globe with a grid of latitude and longitude lines. To the left of the globe, there is a vertical line of seven orange dots of varying sizes, arranged in a slightly curved pattern. The overall color scheme is light gray and white, with orange accents.

**¿Qué sabemos
actualmente sobre el uso
a largo plazo del TRE y el
tratamiento con
chaperonas?**

Una base creciente de datos clínicos y reales



*Los ensayos clínicos se pueden buscar por número de NCT en: www.clinicaltrials.gov
OLE, estudio abierto de prolongación; TDL, trastorno de depósito lisosomal.

1. Germain DP, Linhart A. *Front Genet.* 2024;15:1395287; 2. Feriozzi S, et al. *Drug Des Devel Ther.* 2024;18:1083–101; 3. Beck M, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17:238;
4. Wanner C, et al. *Mol Genet Metab.* 2023;139:107603; 5. Mistry PK, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17:362; 6. Pisani A, et al. *Nephrol Dial Transplant.* 2024;39(Suppl. 1):2456;
7. Berry L, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2024;19:153; 8. Hughes DA, et al. *J Med Genet.* 2023;60:722–31; 9. Bernat J, et al. *Genet Med.* 2022;24(Suppl. 3):S91–2;
10. Linhart A, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2023;18:332; 11. Wallace EL, et al. *J Med Genet.* 2024;61:520–30.

Información sobre el uso a largo plazo: Es necesaria una intervención temprana

TRE: Intervención temprana destinada a reducir la progresión de la enfermedad y proteger del daño orgánico

Agalsidasa alfa¹

Los **datos de la FOS** muestran los beneficios del TRE temprano:

- **Atenúa la progresión de la enfermedad renal y la miocardiopatía**
- **Reduce el riesgo de eventos CV** (insuficiencia cardíaca) **y renales** (diálisis), independientemente del tipo de enfermedad de Fabry (aparición tardía vs clásica)
- El inicio de TRE en la edad adulta (edad >18 años vs ≤18 años) se ha asociado a un empeoramiento significativo de los resultados, p. ej., TFGe

Agalsidasa beta²

Los datos recopilados del **registro Fabry** muestran:

- **Reducción de los eventos clínicos**, con algunos pacientes que permanecen libres de eventos clínicos durante periodos definidos de seguimiento
- **Respuestas favorables al tratamiento** establecidas mediante parámetros de TFGe y ECG
- Incluso en pacientes con **enfermedad avanzada**, **el TRE puede haber retrasado la progresión** de la nefropatía y la miocardiopatía
- **Impacto positivo en los síntomas GI** en pacientes varones y mujeres

Pegunigalsidasa alfa³

Los datos de 2 años del ensayo BALANCE muestran:

- **No inferioridad frente a la agalsidasa beta** basada en la disminución de la TFGe durante 2 años
- Mediana Δ de pendientes de la TFGe: $-0,36 \text{ ml/min/1,73 m}^2/\text{año}$
- Tasas ajustadas por exposición más baja de reacciones leves o moderadas relacionadas con la infusión



Los TRE disponibles actualmente se asocian a reacciones en el lugar de infusión y el desarrollo de anticuerpos antifármacos³

Información sobre el uso a largo plazo: Es necesaria una intervención temprana

Tratamiento con chaperonas: *Una opción de tratamiento eficaz a largo plazo*

Migalastat

El análisis a posteriori de los datos combinados de los ensayos clínicos de los estudios FACETS, ATTRACT y OLE (AT1001-041 y AT1001-042) mostró **tasas de incidencia bajas de eventos clínicos asociados a la enfermedad de Fabry, comparables a las de ensayos de TRE anteriores:**



Generales
48,3



Renales
4,4

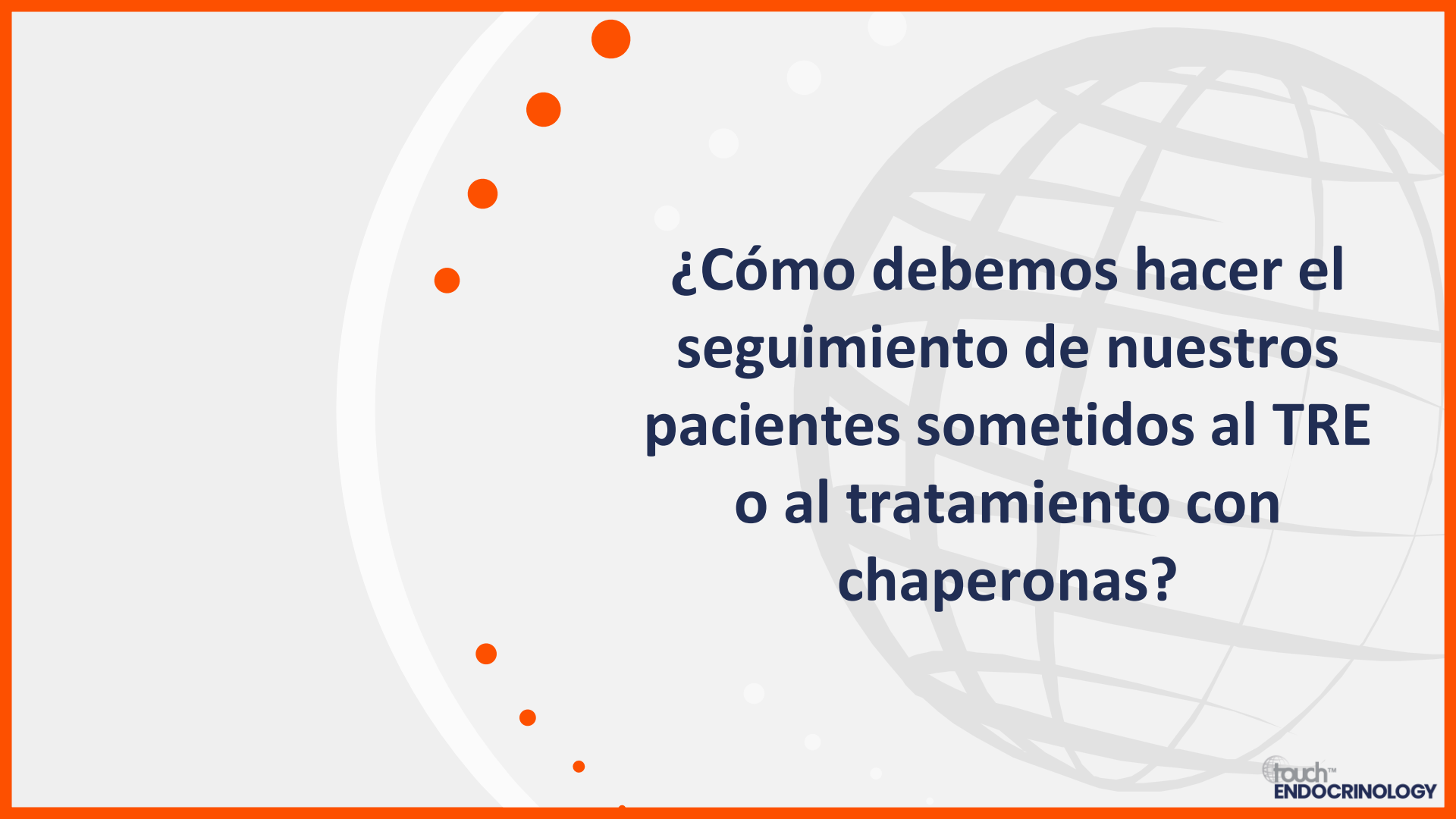


Cardíacos
30,7



Cerebrovasculares
13,2

por cada 1000 pacientes-año



¿Cómo debemos hacer el seguimiento de nuestros pacientes sometidos al TRE o al tratamiento con chaperonas?

Recomendaciones de seguimiento (1 de 3)



Evaluaciones y valoraciones clínicas



Calendario de seguimiento



Generales

1. Antecedentes incluidos los antecedentes familiares, exploración física, evaluación de los síntomas y de la CV, p. ej., síntomas GI, rendimiento en los estudios o el trabajo, evaluación de salud mental
2. Actividad de la enzima α -Gal A y análisis de mutación de *GLA*

- Cada visita clínica
- Si no se ha establecido previamente



Renales

1. TFG (medida [preferida] o TFGe usando fórmulas apropiadas)
2. Albuminuria (preferida) y/o proteinuria (orina de 24 horas u orina puntual para los cocientes totales de proteína/creatinina y albúmina/creatinina)
3. 25-hidroxicolecalciferol; vitamina D
4. Biopsia de riñón

- 1 y 2. Riesgo bajo: anualmente; riesgo moderado: cada 6 meses; riesgo elevado: cada 3 meses (TFG medida una vez al año únicamente, como complejo)
- Según las indicaciones clínicas; vitamina D finales de otoño/principios de invierno
- Según las indicaciones clínicas. El borramiento de la apófisis podocitaria del pie puede preceder a la albuminuria patológica



Cardíacas

1. Tensión arterial y ritmo cardíaco
2. Electrocardiografía y ecocardiografía
3. Monitorización Holter de 48 h para detectar anomalías del ritmo intermitente; registrador de bucle implantable recomendado para pacientes con miocardiopatía hipertrófica significativa
4. RM cardíaca con gadolinio
5. RM cardíaca con mapeo T1
6. Péptido natriurético cerebral

- Cada visita clínica
- Anualmente y según indicación clínica
- Anualmente; ajustar la frecuencia dependiendo de los factores de riesgo; cuando se detecten arritmias, se debe adaptar un control más frecuente o detallado a cada paciente
- Cuando haya evidencias de progresión clínica de la enfermedad, o a intervalos regulares de >2 años (si está disponible)
- Herramienta de investigación: interpretar con precaución
- \geq anualmente en pacientes con miocardiopatía o bradicardia






Recomendaciones de seguimiento (2 de 3)



Evaluaciones y valoraciones clínicas



Calendario de seguimiento

| | | |
|--|--|---|
|  SNP | <ol style="list-style-type: none"> 1. Antecedentes y evaluación del dolor (escala de medición del dolor, p. ej., NPSI o BPI) 2. Intolerancia al frío y al calor, umbrales vibratorios (pruebas sensoriales cuantitativas, si están disponibles) 3. Evaluación de síntomas autónomos (tensión arterial ortostática) 4. Biopsia cutánea para evaluación de IENEF, si está disponible | <ul style="list-style-type: none"> • Anualmente • Anualmente (frecuencia reducida en pacientes mayores) • Anualmente • Considerar |
|  Cerebro-vasculares | <ol style="list-style-type: none"> 1. RM cerebral (TOF MRA en la 1.ª evaluación en hombres ≥ 21 años y mujeres ≥ 30 años; luego, según escenario clínico) 2. TAC | <ul style="list-style-type: none"> • Cada 3 años y según necesidades clínicas (p. ej., presencia de cambios neurológicos indicativos de ictus) • En caso de ictus agudo y solo si la RM está contraindicada debido a la estimulación cardíaca |
|  ENT | <ul style="list-style-type: none"> • Audiometría | <ul style="list-style-type: none"> • Cuando sea necesario |
|  Pulmonares | <ol style="list-style-type: none"> 1. Espirometría (incluida la respuesta broncodilatadora) 2. Ergometría en cinta 3. Pulsioximetría 4. Radiografía de tórax | <ul style="list-style-type: none"> • 1–3 cada 2 años o con mayor frecuencia para indicaciones clínicas • Según las necesidades clínicas |
|  GI | <ul style="list-style-type: none"> • Derivación de gastroenterología para evaluación endoscópica/radiográfica | <ul style="list-style-type: none"> • Si los síntomas persisten o empeoran a pesar del tratamiento |

Recomendaciones de seguimiento (3 de 3)



Evaluaciones y valoraciones clínicas



Calendario de seguimiento



Carga de GL

- Gb₃; lyso-Gb₃ (plasma y sedimento urinario)

- Al inicio, luego anualmente (actualmente solo con fines de investigación); se recomienda la gestión de muestras biológicas si es posible



Esqueléticas

- Gammagrafía ósea DEXA


- Considerar



Oftalmológicas

- Cribado oftalmológico

- Según indicaciones clínicas

The background of the slide features a large, light gray globe with a grid of latitude and longitude lines. To the left of the globe, there is a vertical line of seven orange dots of varying sizes, arranged in a slightly curved pattern. The entire slide is framed by a solid orange border.

¿Cómo podemos promover el cumplimiento terapéutico de estos tratamientos en nuestros pacientes con Fabry?

Abordar los desafíos del tratamiento para promover el cumplimiento terapéutico

Factores que afectan al cumplimiento terapéutico¹



Relacionados con el tratamiento

- **Vía de administración** (infusión IV vs oral)
- **Complejidad de la pauta posológica** (infusiones diarias vs comprimidos orales en días alternos)
- **Reacciones/efectos secundarios comunes²** (p. ej., reacciones asociadas a la infusión)



Percepciones de los pacientes

- **Subestimación de los efectos de la enfermedad** si progresa lentamente con una aparición de síntomas gradual
- **Infravaloración de los efectos protectores del tratamiento** en los órganos
- **«Olvido»** de las dosis omitidas



Apoyar el cumplimiento terapéutico



Comunicación y confianza entre PS-paciente^{1,2}



Apoyo del PS respecto al cumplimiento terapéutico para lograr los objetivos del tratamiento^{1,2}



Telemedicina³



Seguimiento del EMD⁴



Abordaje oportuno y eficaz de los efectos secundarios³



Educación del paciente/cuidador^{1,2}

EMD, equipo multidisciplinario; IV, intravenoso; PS, profesional sanitario.

1. Müntze J, et al. *Mol Genet Metab.* 2023;138:106981; 2. Berry L, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2024;19:153; 3. Nowicki M, et al. *Int J Environ Res Public Health.* 2021;18:8242;


4. Bichet DG, et al. *Front Med (Lausanne).* 2023;10:1220637.

Planificación del futuro: el panorama cambiante de la enfermedad de Fabry

Prof. William Wilcox

Facultad de Medicina de la Universidad Emory
Atlanta, GA, EE. UU.





**¿Qué nos deparará el futuro
en cuanto a nuevos
tratamientos para la
enfermedad de Fabry?**

Identificar lagunas en el tratamiento y la necesidad de nuevas terapias



La mayoría de los encuestados recibieron TRE¹

- TRE – 89 %
- TOC – 11 %



2003: Aprobación del primer TRE²

2018: Aprobación del primer TOC³



Más de la mitad de los encuestados declararon padecer síntomas¹

- «Molestos» – 38 %
- «Difíciles de controlar» – 14 %

Síntomas habituales^{1*}

- 72 % poca energía/fatiga
- 62 % hormigueo en manos/pies
- 60 % dolor en manos/pies
- 54 % acúfenos/pérdida de audición
- 51 % dolores corporales generales/crisis de dolor
- 50 % dolor abdominal/estomacal



Empeoramiento temporal de los síntomas entre infusiones notificado en:¹

- El 51 % que actualmente recibe un TRE
- El 48 % que ha recibido un TRE anterior

El empeoramiento de los síntomas no se notifica en su totalidad¹

- El 48 % informó a su médico
- De ellos, a un 41 % se le recetaron fármacos para controlar los síntomas o le cambiaron el tratamiento



Los datos de las encuestas de pacientes destacan las lagunas en el tratamiento de la enfermedad de Fabry¹

en 280 encuestados con enfermedad de Fabry

*Síntomas comunicados por ≥50 % de los encuestados.

TRE, tratamiento de reemplazo enzimático; TOC, tratamiento oral con chaperonas.

1. Berry L, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2024;19:153; 2. FDA. Agalsidase beta PI. 2024. Disponible en: <https://shorturl.at/miGzq> (último acceso el 12 julio de 2024);

3. FDA. Migalastat PI. 2024. Disponible en: <https://shorturl.at/uE4fq> (último acceso el 12 julio de 2024).

Tratamientos nuevos y emergentes en la enfermedad de Fabry

TRE de próxima generación



Moss- α Gal^{1,2}

- Captación dependiente de la manosa r- α -Gal A
- Ensayo de fase I completado**



- La dosis única fue segura, se toleró bien y produjo una reducción prolongada de la excreción de Gb₃²
- Se están preparando ensayos clínicos de fase II/III²

Pegunigalsidasa alfa^{1,3,4}

- PEGylated r- α -Gal A
- Aprobada en 2023**



- En el primer ensayo comparativo directo de TRE: comparable a la agalsidasa beta en cuanto a disminución de la TFGe durante 2 años⁵ (en varones adultos tratados previamente con agalsidasa beta)

TRS



Venglustat (ibiglustat)^{1,6-8}

- GCSi penetrante en el SNC
- Ensayo de fase IIa completado**



- Disminución de los marcadores de vías sintéticas/degradativas de las principales vías de GSL⁶
- Disminución de los biomarcadores (Gb₃ en plasma; lyso-Gb₃)⁶
- No hay indicaciones bioquímicas o histológicas de progresión de la enfermedad durante 3 años de seguimiento⁶
- En ensayos de fase III^{7,8}

Lucerastat^{1,9-12}

- Iminoazúcar GCSi
- Ensayo de fase III completado; OLE en curso**



- No se alcanzó el criterio de valoración principal para reducir el dolor neuropático vs placebo durante 6 meses^{10,11}
- OLE: seguridad, tolerabilidad e impacto a largo plazo en los resultados renales y cardíacos^{10,12}

α -Gal A, alfa-galactosidasa A; Gb₃, globotriaosilceramida; GCSi, inhibidor de la sintasa glucosilceramida-1; GSL, glicosfingolípido; lyso-Gb₃, globotriaosilfosfingosina; OLE, estudio de prolongación abierto; PEG, polietilenglicol; r, recombinante; SNC, sistema nervioso central; TRE, tratamiento de reemplazo enzimático; TRS, tratamiento de reducción de sustratos. 1. Yoo H-W. *J Genet Med*. 2023;20:6-14; 2. Hennermann JB, et al. *J Inherit Metab Dis*. 2019;42:527-33; 3. FDA. Pegunigalsidase alfa PI. 2023. Disponible en: <https://shorturl.at/Az4uf> (último acceso el 12 julio de 2024); 4. EMA. Pegunigalsidase alfa SPC. 2023. Disponible en: <https://shorturl.at/icGIW> (último acceso el 12 julio de 2024); 5. Wallace EL, et al. *J Med Genet*. 2024;61:520-30; 6. Deegan PB, et al. *Mol Genet Metab*. 2023;138:106963; 7. NCT05206773; 8. NCT05280548; 9. Lenders M, Brand E. *Drugs*. 2021;81:635-45; 10. Maia M. Fabry Disease News. Disponible en <https://shorturl.at/evsJ> (último acceso el 12 julio de 2024); 11. NCT03425539; 12. NCT03737214. La información de ensayos clínicos que se puede buscar por número de NCT en: <https://clinicaltrials.gov> (último acceso el 12 julio de 2024).



**¿Por qué es importante la
colaboración interdisciplinaria
en el tratamiento de la
enfermedad de Fabry?**

Abordaje de manifestaciones multisistémicas en la enfermedad de Fabry

Los síntomas relacionados con la enfermedad de Fabry, la afectación de órganos y los efectos sobre la CV requieren una colaboración interdisciplinaria efectiva¹



Patología
Evaluación de biomarcadores

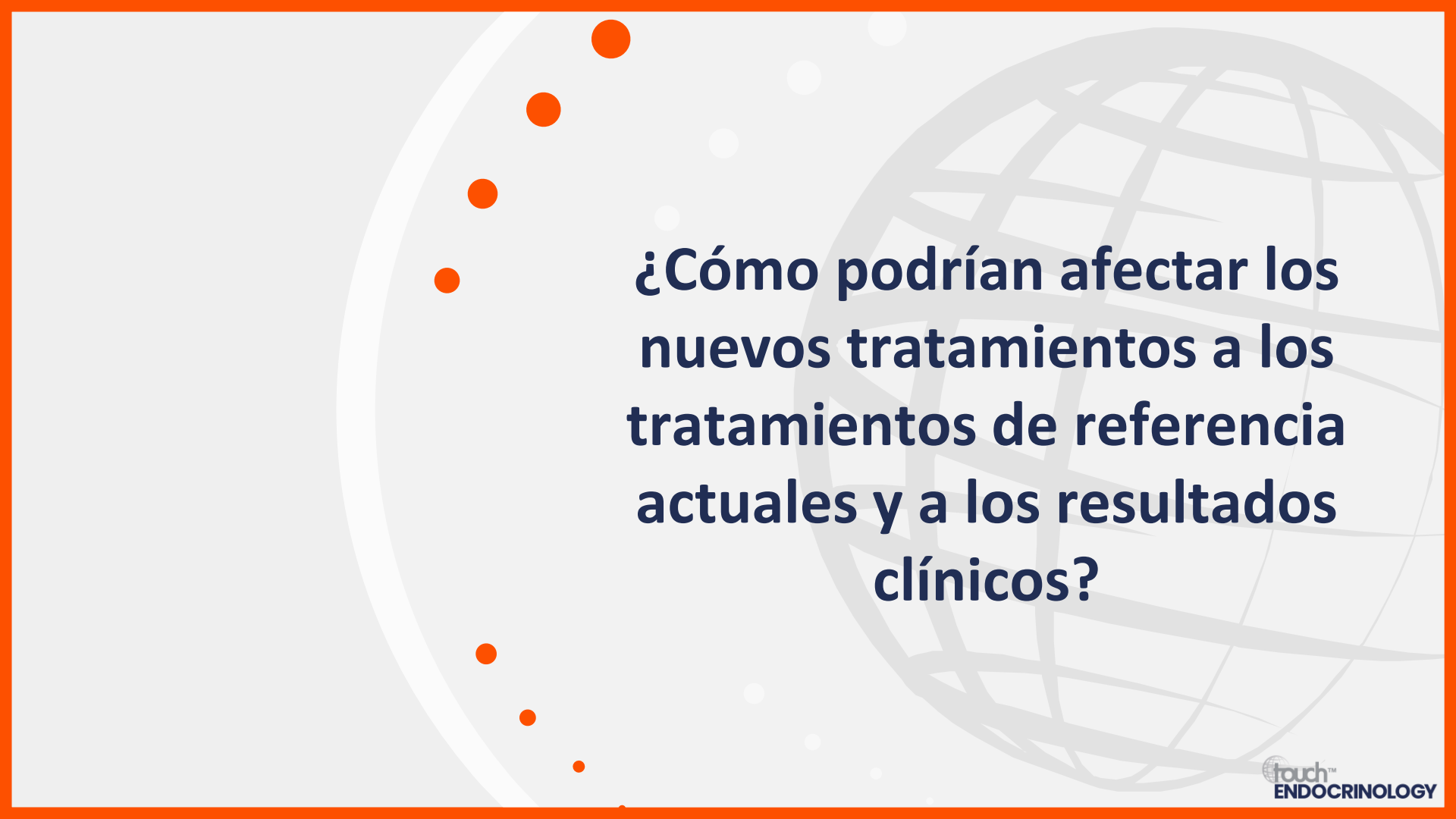
- Actividad de α -Gal A
- Lyso-Gb₃

Papel emergente de la telemedicina²

- Apoyar la gestión desde el hogar y las preferencias del paciente
- Reducir la carga y los costes de viaje
- Mejorar el acceso a la atención

α -Gal A, alfa-galactosidasa A; lyso-Gb₃, globotriaosilesfingosina.

1. Bichet GD, et al. *Front Med (Lausanne)*. 2023;10:1220637; 2. Nowicki M, et al. *Int J Environ Res Public Health*. 2021;18:8242.

The background of the slide features a large, faint globe with a grid of latitude and longitude lines. To the left of the globe, there is a vertical line of seven orange dots of varying sizes, arranged in a slightly curved pattern. The overall color scheme is light gray and white, with orange accents.

¿Cómo podrían afectar los nuevos tratamientos a los tratamientos de referencia actuales y a los resultados clínicos?

Tratamientos de referencia actualmente aprobados



Características de TRE¹⁻³

- **Infusión IV de enzima α -Gal A exógena** para reducir la acumulación lisosomal de Gb₃
- **Actividad terapéutica** independiente de mutaciones
- **Los datos a largo plazo muestran eficacia**, con estabilización o incluso mejoría de la carga de enfermedad



Consideraciones

- Posología por peso
- Semivida corta que requiere intervalos de tratamiento cortos
- Captación tisular y penetración en el SNC
- Biodistribución y eliminación, p. ej., células clínicamente relevantes (podocitos renales; cardiomiocitos) vs endotelio
- Alta inmunogenicidad – ADA; reacciones relacionadas con la infusión



Características del TOC¹⁻⁵

- **Corrector oral para proteínas mal plegadas** a fin de aumentar el tránsito y la actividad endógena de α -Gal A
- **Actividad terapéutica dependiente de mutación de GLA** susceptible
- **La creciente base de datos clínicos muestra eficacia a la hora de reducir la hipertrofia cardíaca y estabilizar la función renal**



Consideraciones

- Posología fija independiente del peso
- Comodidad de la administración oral
- Desafíos del cumplimiento terapéutico con la dosis en días alternos

ADA, anticuerpo antifármaco; α -Gal A, alfa-galactosidasa A; Gb₃, globotriaosilceramida; SNC, sistema nervioso central; TOC, tratamiento oral con chaperonas; TRE, tratamiento de reemplazo enzimático.

1. Umer M, Kalra DK. *Pharmaceuticals (Basel)*. 2023;16:320; 2. Yoo H-W. *J Genet Med*. 2023;20:6–14; 3. Lenders M, Brand E. *Drugs*. 2021;81:635–45;

4. Nowicki M, et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2024;19:16; 5. Müntze J, et al. *Mol Genet Metab*. 2023;138:106981.

The background of the slide features a large, light gray globe with a grid of latitude and longitude lines. To the left of the globe, there is a vertical line of seven orange dots of varying sizes, arranged in a slightly curved pattern. The entire slide is framed by a solid orange border.

¿Cuáles son sus esperanzas y expectativas para el tratamiento de la enfermedad de Fabry en 2024 y posteriormente?

Adaptar el tratamiento a las necesidades y resultados individuales



Medicamentos genómicos emergentes

Ensayos en fase I/IIa:

- 4D-310¹
- AMT-191²
- Isaralgene civaparvovec³



TRE de próxima generación y TRS emergentes

- ¿Ampliar las opciones de tratamiento?
- ¿Un acceso más amplio al tratamiento?
- ¿Mejorar los resultados?



¿Individualizar la atención y maximizar los resultados?



Datos de TOC a largo plazo y papelen el paradigma de tratamiento

- ¿Uso de primera línea?
- ¿Cambiar del TRE previo?
- ¿Mejorar la experiencia y los resultados del tratamiento?

TOC, tratamiento oral con chaperonas; TRE, tratamiento de reemplazo enzimático; TRS, tratamiento de reemplazo de sustratos.

1. NCT04519749; 2. NCT06270316; 3. NCT04046224.

La información de ensayos clínicos se puede buscar por número de NCT en: <https://clinicaltrials.gov> (último acceso el 12 julio de 2024).