



**Momentos de Claridad™**

SERIES EDUCATIVAS DE PTC

# Comprender el proceso de aprobación de la Administración de Alimentos y Medicamentos (Food and Drug Administration, FDA) para las **genoterapias**



# Índice

Acerca de PTC Therapeutics.....	3
Descripción general del desarrollo y la aprobación de fármacos.....	4
Investigación y desarrollo de un nuevo fármaco .....	5
Investigación preclínica.....	6
Fases de un ensayo clínico.....	7
Aprobaciones de fármacos para enfermedades raras .....	8
Presentación de un nuevo fármaco para la aprobación de la FDA .....	9
Aprobación de un nuevo tratamiento.....	10
¿Qué es la genoterapia?.....	11
Cómo funciona la genoterapia .....	12
Garantizar que los medicamentos sean de alta calidad .....	13



## Acerca de PTC Therapeutics

PTC Therapeutics es una compañía biofarmacéutica global, impulsada por la ciencia, que se centra en el descubrimiento, el desarrollo y la comercialización de medicamentos clínicamente diferenciados que brindan beneficios a los pacientes con trastornos raros.

Nuestra misión es brindar acceso a los mejores tratamientos de su clase para pacientes con una necesidad médica insatisfecha, utilizando nuestra capacidad de comercializar productos a nivel mundial como la base para impulsar la inversión en una línea sólida y diversificada de medicamentos transformadores.

Invertimos continuamente en programas de investigación de vanguardia con la esperanza de encontrar opciones de tratamiento para pacientes que sufren de enfermedades raras. PTC se compromete a ofrecer nuevas terapias innovadoras, como la genoterapia, a los pacientes y las comunidades que las necesitan.



# Una descripción general del proceso de desarrollo y aprobación de la FDA para nuevos tratamientos

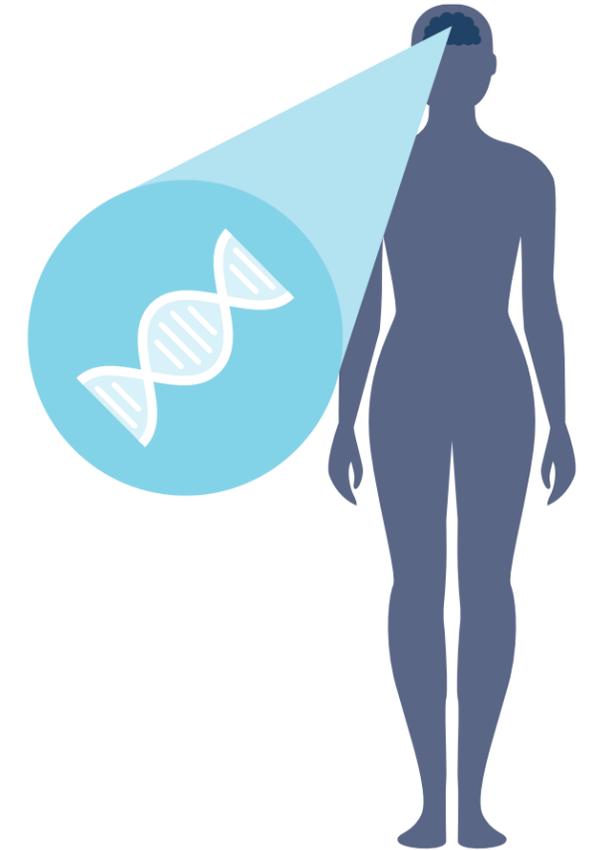
Los nuevos tratamientos se estudian, prueban y revisan minuciosamente antes de que sean aprobados y estén disponibles al público. Para garantizar que las nuevas opciones de tratamiento sean seguras y eficaces, los desarrolladores de fármacos y la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) de los EE. UU. siguen el proceso que se detalla a continuación.



# Investigación y desarrollo de un nuevo fármaco

El primer paso para poner a disposición del público cualquier fármaco es la investigación y el desarrollo iniciales. Una compañía farmacéutica a menudo comenzará a investigar opciones para un nuevo tratamiento cuando exista una necesidad clínica insatisfecha. **Una necesidad clínica insatisfecha podría ser una afección para la cual el tratamiento o el diagnóstico no se abordan de manera suficiente con las terapias disponibles.**

El proceso de desarrollo de un nuevo fármaco comienza con la identificación de un objetivo biológico. Un objetivo es una molécula del cuerpo, como una proteína, un gen o un ácido ribonucleico (ARN), que, al entrar en contacto con el fármaco, produce un efecto beneficioso para el paciente. Si bien un posible objetivo puede mostrar resultados ideales en un entorno de laboratorio, los investigadores deben asegurarse de que el objetivo (y, por lo tanto, el fármaco) sea seguro y eficaz en las personas.



Investigar y desarrollar un nuevo fármaco puede ser **costoso y llevar mucho tiempo**. El proceso completo de investigación, desarrollo y aprobación puede tardar entre 12 y 15 años. **Por cada 5,000 a 10,000 formulaciones de fármacos, solo 1 recibirá la aprobación de la FDA.**



# Investigación preclínica

Las compañías farmacéuticas deben demostrar que un fármaco es efectivo y no causará daño antes de que pueda probarse en personas durante un ensayo clínico. Existen 2 maneras en las que las compañías prueban los fármacos:



## 1 IN VITRO

Lo que significa "en vidrio", por ejemplo, en un tubo de ensayo o una placa de Petri.



## 2 IN VIVO

Lo que significa "en el organismo vivo", por ejemplo, pruebas en animales

## SOLICITUD DE FÁRMACO NUEVO EN FASE DE INVESTIGACIÓN CLÍNICA

Antes de que los ensayos clínicos puedan comenzar, el fabricante debe presentar una solicitud de fármaco nuevo en fase de investigación clínica (Investigational New Drug, IND), que proporciona a la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) de los EE. UU. datos de la investigación preclínica, así como información sobre cómo se elabora el fármaco y cómo se planea estudiarlo.

## DISEÑO DEL PROTOCOLO

El desarrollador del fármaco diseña un plan de estudio, denominado protocolo, que se presenta a la FDA como parte del IND.

El protocolo incluye información detallada sobre:



### PARTICIPANTES

Cuántos y quién califica



### EVALUACIÓN

Qué se medirá y cómo se evaluará



### DURACIÓN

Cuánto durará cada fase y el estudio general



### ANÁLISIS DE DATOS

Cómo se analizarán o interpretarán los datos



### MÉTODO DE COMPARACIÓN

Si habrá un grupo de control con el cual comparar los datos

# Fases de un ensayo clínico

Una vez que el protocolo del estudio esté aprobado por la FDA, los desarrolladores del fármaco pueden comenzar el ensayo clínico. Cada programa de ensayo clínico se estructura de manera diferente, pero los fármacos generalmente se evalúan en 3 fases.



Los ensayos clínicos suelen durar varios años, aunque algunos se llevan a cabo en el transcurso de meses. La cantidad de participantes también variará según el tamaño de la población con la enfermedad y los requisitos de elegibilidad.

► Encuentre información sobre ensayos clínicos específicos de los EE. UU. en [clinicaltrials.gov](https://clinicaltrials.gov).



Antes de participar en un ensayo clínico, los voluntarios firman un documento de **consentimiento informado**. El objetivo de esto es proteger a los participantes asegurándose de que comprendan los posibles riesgos, beneficios y alternativas al estudio. **Los participantes pueden retirarse de un estudio** en cualquier momento, incluso si el estudio no ha finalizado.





## Aprobaciones de fármacos para enfermedades raras

Cualquier fármaco en desarrollo sigue el mismo proceso riguroso para evaluar la seguridad y la efectividad, incluidos los tratamientos para enfermedades raras.

La FDA reconoce las enfermedades raras como afecciones que afectan a menos de 200,000 personas en los Estados Unidos. Muchas de estas afecciones no tienen ningún tratamiento aprobado. Algunas afecciones pueden representar un riesgo para la vida, por lo que la FDA tiene reglas especiales para ayudar a acelerar el proceso de aprobación de los tratamientos de enfermedades raras y ponerlos a disposición de las personas que los necesitan. **Este proceso se denomina revisión de prioridad.**

### Revisión de prioridad

Designación otorgada a fármacos que tratan afecciones graves y que, si se aprueban, mejorarían significativamente la seguridad o la efectividad del tratamiento en comparación con el tratamiento estándar.

A continuación, se incluyen algunas notas sobre el proceso de la FDA para aprobar tratamientos para enfermedades raras:



Se puede dar una revisión de prioridad a los fármacos que son el primer y único tratamiento para una enfermedad específica.



Se puede dar una revisión prioritaria a los fármacos que proporcionan una mejora significativa con respecto a los tratamientos disponibles actualmente para una enfermedad específica.



Las poblaciones de enfermedades raras son pequeñas, por lo que la FDA permitirá que se estudien muestras más pequeñas para su aprobación.



Los tratamientos para **enfermedades raras se estudian con el mismo rigor que cualquier fármaco en desarrollo**, pero pueden seguir un proceso ligeramente diferente debido al tamaño pequeño de la población.

## Presentación de un nuevo fármaco para la aprobación de la FDA

Cuando un ensayo clínico muestra resultados prometedores, la compañía farmacéutica presenta una solicitud de registro de un fármaco (New Drug Application, NDA) a la FDA. Existen procesos similares para aprobar tratamientos conocidos como productos biológicos, que están hechos de componentes de organismos vivos o contienen componentes de estos. **Las genoterapias son un tipo de producto biológico, y cuando una compañía solicita la revisión de la FDA, envía una solicitud de licencia para productos biológicos (Biologics License Application, BLA).** Estas solicitudes contienen información detallada sobre los resultados de efectividad y seguridad de ensayos clínicos, pruebas en animales, ingredientes del fármaco o producto biológico, cómo se comporta en el cuerpo y cómo se fabricará, procesará y envasará.



Antes de poder vender el producto y recetarlo a los pacientes, la FDA debe evaluarlo y determinar que los beneficios para la salud superan sus riesgos conocidos. El proceso de revisión se lleva a cabo a través de 1 de los 2 centros reguladores de la FDA, el Centro de Evaluación e Investigación Biológica (Center for Biologics Evaluation and Research, CBER) o el Centro de Evaluación e Investigación de Fármacos (Center for Drug Evaluation and Research, CDER). Tanto el CBER como el CDER se adhieren al siguiente marco al determinar si aprueban un producto:



**Análisis de los tratamientos disponibles:** los revisores de la FDA evalúan las opciones de tratamiento actuales para la afección o enfermedad, lo que proporciona contexto al considerar los riesgos y beneficios de un nuevo fármaco o producto biológico.



**Evaluación de los beneficios y riesgos a partir de los datos clínicos:** los hallazgos de los ensayos clínicos determinan si un producto nuevo se aprueba. Por lo general, se espera que los desarrolladores presenten los resultados de 2 ensayos clínicos, con evidencia convincente de que el producto beneficiará a la población objetivo.



**Estrategias para gestionar los riesgos:** todos los fármacos y productos biológicos presentados para su aprobación deben incluir estrategias de gestión de riesgos, incluida una etiqueta del fármaco aprobada por la FDA, que describa claramente sus beneficios y riesgos, además de cómo se pueden detectar y manejar los riesgos.



## Aprobación de un nuevo tratamiento

Cuando un desarrollador de fármacos presenta una solicitud de registro de un fármaco (NDA) o una solicitud de licencia para productos biológicos (BLA), el equipo de revisión de la FDA tiene de 6 a 10 meses para decidir si aprobar el fármaco o producto biológico. En ocasiones, la FDA solicitará asesoramiento y recomendaciones adicionales de un comité asesor compuesto por expertos científicos, como investigadores y médicos, así como miembros del público, incluidos representantes de pacientes. Los comités asesores están diseñados para brindar una perspectiva diversa y no gubernamental durante el proceso de aprobación de la FDA.

Una vez que el fármaco o producto biológico recibe la aprobación, se vuelve disponible para el público.



### ACCESO A MEDICAMENTOS Y TRATAMIENTOS APROBADOS

Se realiza una inversión significativa para lograr y mantener el nivel de calidad y seguridad requerido para la aprobación de la FDA. Como resultado, los medicamentos y los tratamientos pueden ser costosos. Para ayudar a los pacientes y sus familias, existen varias opciones para ayudar a acceder a los tratamientos aprobados.

- Seguro médico privado
- Medicare/Medicaid
- Programas de asistencia al paciente
- Apoyo de organizaciones sin fines de lucro

## ¿Qué es la genoterapia?

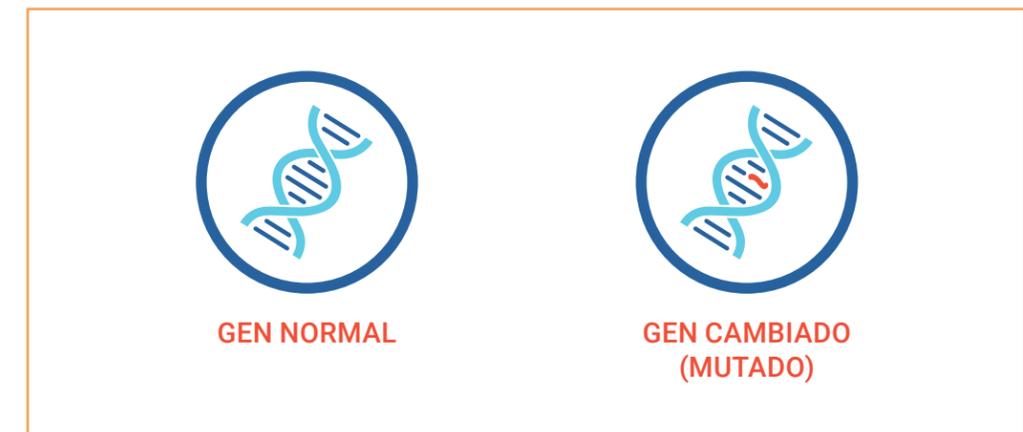
### LAS GENOTERAPIAS TRATAN TRASTORNOS CAUSADOS POR MUTACIONES O ALTERACIONES DENTRO DE UN SOLO GEN.

**Los genes se encuentran dentro de las células y están compuestos por ácido desoxirribonucleico (ADN).** Transportan información que determina las actitudes y características transmitidas desde los padres hacia a las personas. Cada persona recibe 2 copias de cada gen, 1 de cada padre. Estos genes influyen en el aspecto de una persona, incluidos la piel, el cabello y el color de ojos.

**Los genes también proporcionan instrucciones para fabricar bloques de construcción llamados proteínas.** Estas proteínas respaldan funciones importantes en el cuerpo, como la digestión, la comunicación entre diferentes partes del cuerpo, la producción de energía y el crecimiento.

**A veces puede haber una alteración dentro de una copia de un gen, denominada mutación genética.** Este cambio puede ser perjudicial y provocar problemas o trastornos genéticos de salud.

**Las genoterapias son tratamientos especialmente para afecciones genéticas.** Proporcionan una copia funcional del gen alterado.



# Cómo funciona la genoterapia

## INTRODUCCIÓN DE GENES FUNCIONALES EN EL CUERPO

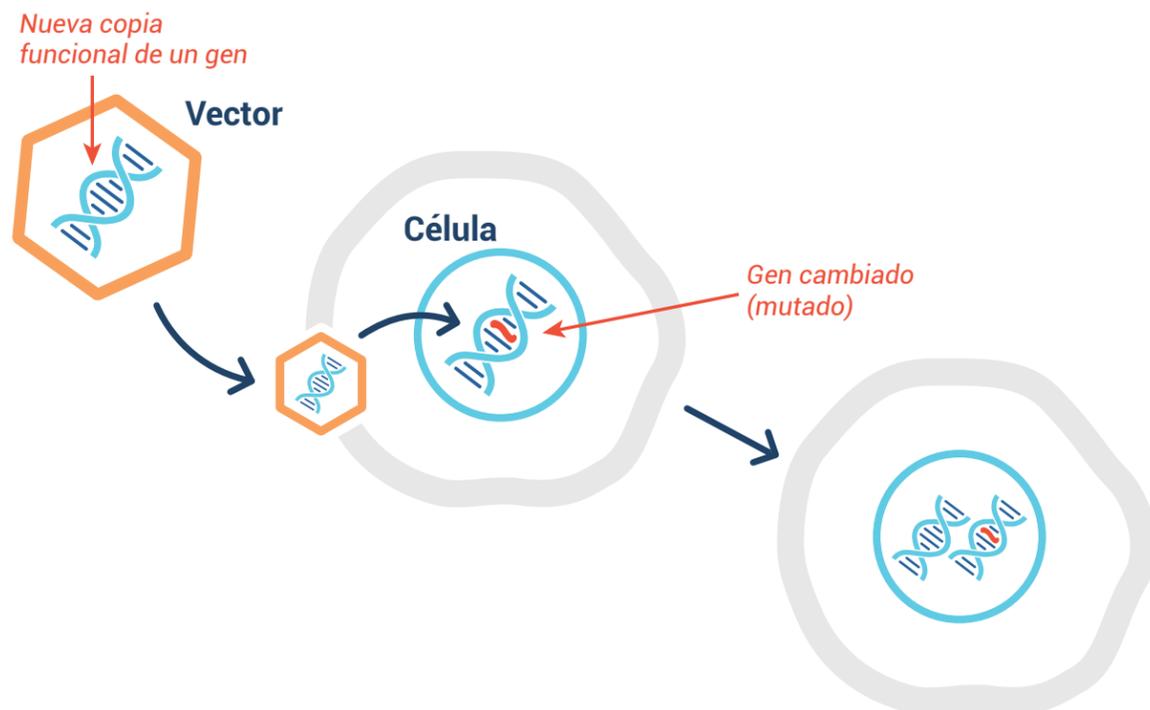
Las genoterapias disponibles actualmente funcionan agregando genes al cuerpo (mientras el gen no funcional permanece) para ayudar a combatir o tratar problemas o trastornos de salud específicos. La investigación continúa investigando diferentes tipos de genoterapias y otras formas en las que pueden ayudar a abordar problemas de salud.

La genoterapia puede usarse para modificar las células del interior del cuerpo. El portador o vector que administra el gen se inyecta en una vena o en la parte del cuerpo que se ve más afectada por el gen no funcional. Debido a que las genoterapias contienen componentes de organismos vivos (la copia funcional del gen), se consideran productos biológicos.

### ¿QUÉ ES UN VECTOR?



Un vector es un vehículo de administración, típicamente un virus modificado, que transporta el nuevo gen funcional vivo hacia el cuerpo y se dirige a células específicas. El uso de los vectores es seguro en la genoterapia porque el virus ha sido modificado para que no pueda enfermar al receptor.



# Garantizar que los medicamentos sean de alta calidad

## BUENAS PRÁCTICAS DE FABRICACIÓN ACTUALES

Las compañías farmacéuticas se esfuerzan por hacer que sus productos sean lo más seguros y eficaces posible para que puedan proporcionar el mayor beneficio a las personas que los necesitan. La FDA regula todos los productos farmacéuticos y biológicos al hacer cumplir las Buenas Prácticas de Fabricación actuales (Current Good Manufacturing Practices, CGMP).

Las CGMP se implementan para proteger al público. Todo lo relacionado con un fármaco o producto biológico está regulado, desde la temperatura utilizada para almacenarlo hasta cómo se envasa. Estos son algunos requisitos de fabricación exigidos por la FDA:



Sistema para detectar desviaciones de productos



Requisitos de etiqueta



Almacenamiento adecuado de los ingredientes



Limpieza de equipos de rutina



La FDA revisa el cumplimiento del fabricante de las CGMP e inspecciona las instalaciones durante el proceso de aprobación de fármacos. **Las instalaciones son inspeccionadas por personal de la FDA altamente capacitado** usando un enfoque uniforme. La FDA trabaja con compañías farmacéuticas, como PTC, **para garantizar que se implementen las instalaciones y los sistemas adecuados para fabricar el tratamiento de manera correcta y segura.**



PEGAR

PEGAR

# El proceso de aprobación de la FDA para las genoterapias



Los desarrolladores e investigadores de fármacos estudian y prueban rigurosamente nuevos fármacos para determinar su seguridad y eficacia.



La FDA sigue pautas estrictas al considerar nuevos tratamientos para su aprobación.



Las genoterapias se estudian y evalúan con el mismo rigor que cualquier otro fármaco aprobado por la FDA.



La FDA regula todos los productos farmacéuticos al hacer cumplir las Buenas Prácticas de Fabricación actuales (CGMP).



PTC está comprometido con la comunidad de enfermedades raras. Si desea obtener información adicional o tiene alguna pregunta sobre los temas de este folleto, comuníquese con [patientengagement@ptcbio.com](mailto:patientengagement@ptcbio.com).



Escanear para ver este material en línea.



El logotipo de PTC e Momentos de Claridad son marcas comerciales de PTC Therapeutics. © 2022 PTC Therapeutics. Todos los derechos reservados. US-AADC-0450 04/22

