



EUROPEAN MEDICINES AGENCY  
SCIENCE MEDICINES HEALTH

EMA/294053/2021  
EMA/H/C/003690

## Skysona (células CD34+ autólogas que codifican el gen ABCD1)

Información general sobre Skysona y sobre los motivos por los que se autoriza su uso en la UE

### ¿Qué es Skysona y para qué se utiliza?

Skysona es un medicamento que se utiliza para tratar a niños menores de 18 años con adrenoleucodistrofia cerebral inicial (CALD). La adrenoleucodistrofia (CALD) es una enfermedad hereditaria rara en la que hay una alteración (mutación) en el gen *ABCD1*. La mutación impide la producción de una enzima llamada ALDP (proteína de la adrenoleucodistrofia), que descompone las sustancias grasas del organismo denominadas ácidos grasos de cadena muy larga (VLFA). Como resultado, los VLFA se acumulan y provocan la inflamación y destrucción de la vaina protectora (mielina) que aísla y mejora el funcionamiento de los nervios. La CALD se observa casi exclusivamente en hombres.

Skysona se administra cuando no se dispone de un donante para un trasplante de células madre hematopoyéticas (un procedimiento en el que se eliminan las células de la médula ósea del paciente y se sustituyen por células sanas de la médula ósea).

Skysona es un tipo de medicamento de terapia avanzada denominado «terapia génica». Este tipo de medicamento actúa introduciendo genes en el organismo. El principio activo de Skysona está compuesto por células madre (células CD34+), derivadas de la propia médula ósea o sangre del paciente, que se han modificado para que contengan una copia del gen que haga una ALDP funcional y que puedan dividirse para producir otros tipos de células sanguíneas.

La CALD es una enfermedad «rara», y Skysona fue designado «medicamento huérfano» (es decir, un medicamento utilizado en enfermedades raras) el 13 de abril de 2007. Puede encontrarse información adicional sobre las designaciones como medicamento huérfano en:

<https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/orphan-designations/eu3121003>

### ¿Cómo se usa Skysona?

Skysona solo puede administrarse al paciente cuyas células se utilizaron para elaborar el medicamento. Skysona se administra mediante perfusión intravenosa (goteo) y la dosis recomendada depende del peso corporal del paciente. Unos días antes del tratamiento se administra otro

**Official address** Domenico Scarlattilaan 6 • 1083 HS Amsterdam • The Netherlands

**Address for visits and deliveries** Refer to [www.ema.europa.eu/how-to-find-us](http://www.ema.europa.eu/how-to-find-us)

**Send us a question** Go to [www.ema.europa.eu/contact](http://www.ema.europa.eu/contact) **Telephone** +31 (0)88 781 6000

An agency of the European Union



medicamento como el busulfano, como tratamiento de acondicionamiento para eliminar las células de la médula ósea existentes y sustituirlas por las células modificadas de Skysona.

Skysona solo se podrá dispensar con receta médica y el tratamiento solo debe ser administrado en un centro especializado por un médico con experiencia en el trasplante de células madre hematopoyéticas y el tratamiento de pacientes con trastornos del sistema nervioso.

Para mayor información sobre el uso de Skysona consulte el prospecto o póngase en contacto con su médico o farmacéutico.

## **¿Cómo actúa Skysona?**

Para fabricar Skysona, se extraen de la sangre o de la médula ósea las células CD34+ (células que pueden producir glóbulos blancos). En las células CD34+ se inserta un gen que les permite producir ALDP utilizando un tipo de virus denominado lentivirus, que se ha modificado genéticamente para transportar el gen ALDP a las células sin causar una enfermedad vírica en humanos.

Una vez que se devuelve al paciente por vía intravenosa, Skysona es transportado por el torrente sanguíneo a la médula ósea, donde las células CD34+ comienzan a crecer y a producir linfocitos normales que pueden producir ALDP. Estos glóbulos blancos se propagan por el organismo y producen ALDP, que ayuda a descomponer las sustancias grasas en las células circundantes y a controlar los síntomas de la enfermedad. Se espera que los efectos sean duraderos.

## **¿Qué beneficios ha demostrado tener Skysona en los estudios realizados?**

Los beneficios de Skysona en el tratamiento de la CALD quedaron demostrados en un estudio principal en el que participaron 30 niños de 4 a 14 años con CALD inicial.

Al cabo de dos años, el 90 % de los niños varones tratados no presentaban signos de lesión nerviosa grave, como pérdida de la capacidad de hablar, pérdida de la capacidad de alimentarse, dependencia de la silla de ruedas, ceguera o incontinencia. Esto podría compararse con el 29 % en un grupo similar de niños varones no tratados de un estudio independiente.

Además, alrededor del 96 % de los niños experimentaron una puntuación de la función neurológica estable (Gross Neurological Function Measure score, un valor que mide la capacidad de un niño en desarrollo para realizar movimientos normales como gatear, estar de pie y caminar) al cabo de dos años. Había pruebas de que el beneficio persistía hasta transcurridos 8 años.

## **¿Cuáles son los riesgos asociados a Skysona?**

El efecto adverso más frecuente de Skysona (puede afectar a más de 1 de cada 10 pacientes) es la pancitopenia (recuentos bajos de células sanguíneas).

La lista completa de efectos adversos notificados de Skysona se puede consultar en el prospecto.

Al utilizar Skysona, deben tenerse en cuenta las restricciones relativas al tratamiento de acondicionamiento y los agentes de movilización. La lista completa de restricciones se puede consultar en el prospecto.

## **¿Por qué se ha autorizado Skysona en la UE?**

Se ha demostrado que Skysona estabiliza la enfermedad al prevenir una mayor inflamación y la destrucción de la mielina de las células nerviosas en pacientes con CALD dos años después del tratamiento, según los resultados de un estudio principal. Aunque los efectos beneficiosos de Skysona

duraron varios años, todavía no está claro si pueden persistir de por vida, por lo que es necesario un seguimiento prolongado. Dado que la CALD es una enfermedad rara, los estudios son reducidos y los datos disponibles sobre efectos adversos son limitados y también requerirán un seguimiento a largo plazo. Sin embargo, los efectos adversos observados hasta la fecha eran similares a los esperados para este tipo de tratamiento. Dada la gravedad de la enfermedad y la ausencia de tratamientos alternativos, la Agencia Europea de Medicamentos decidió que los beneficios de Skysona superan a sus riesgos y puede autorizarse su uso en la UE.

### **¿Qué medidas se han adoptado para garantizar un uso seguro y eficaz de Skysona?**

La compañía que comercializa Skysona llevará a cabo y presentará los resultados de dos estudios a largo plazo para proporcionar más información sobre los beneficios y la seguridad del medicamento. Además, la empresa facilitará materiales educativos para los profesionales sanitarios y los pacientes o sus cuidadores sobre cómo utilizar Skysona y cómo deben vigilarse los pacientes. Los pacientes también recibirán una tarjeta de alerta sobre su tratamiento, que se mostrará cuando reciban asistencia sanitaria.

Las recomendaciones y precauciones que deben seguir los profesionales sanitarios y los pacientes para un uso seguro y eficaz de Skysona se han incluido también en la ficha técnica o resumen de las características del producto y el prospecto.

Como para todos los medicamentos, los datos sobre el uso de Skysona se controlan de forma continua. Los efectos adversos notificados de Skysona se evalúan cuidadosamente, y se adoptan las medidas que pudieran resultar necesarias para proteger a los pacientes.

### **Otras informaciones sobre Skysona**

Puede encontrar información adicional sobre Skysona en la página web de la Agencia:  
[ema.europa.eu/medicines/human/EPAR/skysona](http://ema.europa.eu/medicines/human/EPAR/skysona)