



EUROPEAN MEDICINES AGENCY  
SCIENCE MEDICINES HEALTH

EMA/645180/2022  
EMA/H/C/005352

## Upstaza (eladocagén exuparvovec)

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

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

Upstaza es un medicamento de terapia génica que se utiliza en adultos y niños a partir de 18 meses de edad con deficiencia grave de L-aminoácido aromático descarboxilasa (AADC) con un diagnóstico genéticamente confirmado.

La deficiencia de AADC es una enfermedad hereditaria que afecta al sistema nervioso y que provoca síntomas tales como retrasos en el desarrollo, debilidad del tono muscular e incapacidad para controlar el movimiento de las extremidades.

La deficiencia de AADC es «rara», y Upstaza fue designado «medicamento huérfano» (es decir, un medicamento utilizado en enfermedades raras) el 18 de noviembre de 2016. Puede encontrar más información acerca de la designación como medicamento huérfano en:

[ema.europa.eu/medicines/human/orphan-designations/eu3161786](http://ema.europa.eu/medicines/human/orphan-designations/eu3161786).

Upstaza es un tipo de medicamento de terapia avanzada denominado «producto de terapia génica», es decir, un tipo de medicamento que actúa introduciendo genes en el organismo.

Upstaza contiene eladocagén exuparvovec, una versión funcional del gen AADC dentro de un virus modificado (vector viral adeno-asociado). Se desconoce si el virus que se utiliza en este medicamento causa una enfermedad en humanos.

### ¿Cómo se usa Upstaza?

Upstaza solo se podrá dispensar con receta médica y debe ser administrado en una sala de operaciones bajo anestesia por un médico con experiencia en cirugía cerebral. Se administra mediante perfusión en el cerebro. Después de la perfusión, el paciente se somete a una exploración cerebral. El médico controlará la recuperación y comprobará si se producen efectos adversos durante la cirugía y el tratamiento.

Para más información sobre el uso de Upstaza, consulte el prospecto o póngase en contacto con su médico o farmacéutico.



## **¿Cómo actúa Upstaza?**

La deficiencia de AADC está causada por mutaciones en el gen que produce la enzima AADC. Esta enzima es necesaria para producir dopamina, un neurotransmisor importante para controlar el movimiento. Los pacientes con deficiencia de AADC no tienen una versión funcional adecuada de la enzima, lo que da lugar a una producción muy escasa o nula de dopamina en el cerebro. El medicamento consiste en un virus que contiene una versión funcional del gen AADC. Cuando se administra al paciente, se espera que el virus lleve el gen AADC a las células nerviosas, lo que les permitirá producir la enzima que falta. Se espera que esto, a su vez, permita a las células producir la dopamina que necesitan para funcionar correctamente, mejorando así los síntomas de la enfermedad.

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

Los beneficios de Upstaza se demostraron en tres estudios principales en los que participaron 28 niños de 1,5 a 8,5 años de edad con deficiencia grave de AADC confirmada por una prueba genética. Los criterios principales de valoración de la eficacia fueron el control de la cabeza y la capacidad para sentarse sin ayuda. Los estudios demostraron que alrededor del 70 % (14 de 20) de los pacientes podían controlar el movimiento de la cabeza y alrededor del 65 % (12 de 20) de los pacientes podían sentarse sin ayuda dos años después del tratamiento. Los datos de la bibliografía científica demostraron que los pacientes con deficiencia grave de AADC que no habían recibido ningún tratamiento no podían alcanzar estos hitos en su desarrollo.

## **¿Cuál es el riesgo asociado a Upstaza?**

El efecto adverso más frecuente de Upstaza (puede afectar a más de 1 de cada 10 pacientes) es la discinesia (movimientos incontrolables).

La lista completa de efectos adversos y restricciones comunicados sobre Upstaza puede consultarse en el prospecto.

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

Tres estudios principales han demostrado que Upstaza es eficaz para mejorar la capacidad de controlar el movimiento de la cabeza y sentarse en pacientes con déficit de AADC. Dado que la deficiencia de AADC es una enfermedad muy rara, el estudio fue pequeño, pero los datos disponibles a corto plazo indicaron que Upstaza podía ser eficaz para lograr hitos importantes en el desarrollo de los niños. Aunque los datos sobre la seguridad de Upstaza son limitados, los efectos adversos observados hasta la fecha se consideran controlables. La Agencia Europea de Medicamentos decidió que los beneficios de Upstaza son mayores que sus riesgos y recomendó autorizar su uso en la UE, también en adultos con déficit de AADC, dada la gravedad de la enfermedad y la falta de tratamientos existentes.

Upstaza se ha autorizado en «circunstancias excepcionales». Esto significa que, dado que la indicación es tan rara, no ha sido posible obtener información completa sobre el medicamento. La Agencia Europea de Medicamentos (EMA) revisará anualmente la información nueva que esté disponible y actualizará esta información general cuando sea necesario.

## **¿Qué información falta todavía sobre Upstaza?**

Dado que Upstaza ha sido autorizado en circunstancias excepcionales, la empresa que comercializa Upstaza proporcionará datos adicionales de los estudios en curso y realizará un nuevo estudio para caracterizar mejor la seguridad y la eficacia a largo plazo de Upstaza.

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

La empresa que comercializa Upstaza debe asegurarse de que los hospitales en los que se administra Upstaza dispongan de los conocimientos, las instalaciones y la formación adecuados.

La empresa debe proporcionar materiales educativos a los profesionales sanitarios y a los pacientes sobre el procedimiento quirúrgico y los posibles efectos adversos.

La empresa también debe proporcionar datos adicionales para demostrar que Upstaza se fabrica coherentemente con los mismos estándares de calidad.

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

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

## **Otras informaciones sobre Upstaza**

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