

**Sesión de trabajo del día de investigación del GM2 de aparición tardía  
(enfermedades de Tay-Sachs y Sandhoff)  
46ª Conferencia familiar anual del NTSAD en Chicago  
12 de abril de 2024**

La sesión de trabajo de aparición tardía GM2 incluyó actualizaciones de seis grupos de investigadores y fue moderada por Staci Kallish, DO.

- **IntraBio**

IntraBio tiene una Aplicación de Nuevo Medicamento (ANM) para IB1001 para el tratamiento de la enfermedad de Niemann Pick Tipo C que ha sido aceptada para su presentación por la Administración de Medicamentos y Alimentos de EE. UU. (FDA: siglas en inglés). La solicitud recibió una fecha de la Ley de Tarifas para Usuarios de Medicamentos Recetados (“PDUFA” por sus siglas en inglés) del 24 de septiembre de 2024, y la compañía espera recibir los resultados de la solicitud en este momento. Como tal, un representante de IntraBio no pudo estar presente y la moderadora Staci Kallish leyó la siguiente declaración de la compañía:

*“Como parte del proceso regulatorio y debido a que las leyes de cumplimiento son muy estrictas y limitan lo que se puede compartir sobre un medicamento mientras está formalmente bajo revisión de la ANM, IntraBio no puede realizar presentaciones en compromisos externos como es esta conferencia anual. Si bien entendemos que puede ser decepcionante no tener una actualización este año, queremos enfatizar las implicaciones positivas de esto: la aceptación de la ANM de IntraBio para NPC (Niemann Pick Tipo C ) destaca la dedicación de la Agencia en promover tratamientos para enfermedades raras con enormes necesidades médicas no cubiertas, como la gangliosidosis GM2.*

*La compañía ha seguido manteniendo actualizado a NTSAD sobre todos los hitos y seguirá haciéndolo”.*

- **Julie Kissell, candidata a doctorado en la Universidad de Wisconsin**

Julie Kissell, candidata a doctorado, habló sobre el desarrollo de una escala de calificación clínica específica de la enfermedad para adultos con GM2 de aparición tardía. Esta escala de calificación clínica tiene como objetivo capturar el grado de severidad de enfermedad, medir la progresión de la enfermedad, y proporcionar formas de medición de resultados para futuros estudios de historia natural y ensayos clínicos. Se está realizando un estudio en el que trabajan diferentes entidades, y el uso de datos de estudios de historia natural utilizando la escala para determinar qué evaluaciones, incluidos exámenes neurológicos, resultados de evaluación informados por un observador y/o resultados de evaluaciones informadas por el paciente, deben usarse en la escala final. A

los adultos inscritos con GM2 de aparición tardía se les pide que completen evaluaciones y cuestionarios en el hogar al menos una vez al año, además de las visitas de estudio anuales. NTSAD apoyó este proyecto de investigación con una subvención de dos años.

- **Camilo Toro, MD, Programa de Enfermedades No Diagnosticadas de NIH, Instituto Nacional del Genoma Humano (NHGRI)/Institutos Nacionales de Salud (NIH)**
- **Christopher Stephen, MD, Hospital General de Massachusetts, Facultad de Medicina de Harvard**

Como resultado de un grupo de trabajo creado después de la reunión del Think Tank LOTSS en 2023 de NTSAD, el Dr. Toro (miembro del Think Tank y NTSAD SAC) y el Dr. Stephen (miembro del Think Tank LOTSS y NTSAD SAC) convocaron a un pequeño grupo de neurólogos y psiquiatras para ayudar a desarrollar un recurso para la comunidad de GM2.

Este recurso, que incluye información para proveedores de atención médica y médicos del Departamento de Emergencias, describe pautas para que los proveedores ayuden a tratar a los pacientes de manera efectiva. Las siguientes etapas de este proyecto implican la producción de una encuesta que deben completar los pacientes/cuidadores, seguida de una publicación que pretende ser una serie de casos y pautas de consenso para el manejo de los síntomas psiquiátricos en GM2 de aparición tardía dirigida a la comunidad psiquiátrica.