

## NOTA DE PRENSA

En el marco del Día Nacional de la Fibrosis Quística (23 de abril)

# SEPAR celebra la ampliación del tratamiento de la Fibrosis Quística que beneficiará al 95-97% de los pacientes en la Unión Europea

- La EMA aprueba el uso de la triple terapia en niños a partir de los 2 años con al menos una mutación no de clase I en el gen CFTR, ampliando significativamente el acceso a la terapia
- La indicación incluye 507 mutaciones, lo que representa un potencial beneficio para entre el 95% y el 97% de los pacientes con Fibrosis Quística en la Unión Europea
- La Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) subraya la importancia de iniciar el tratamiento de forma precoz para mejorar la calidad de vida y ralentizar la progresión de la enfermedad
- En España más de 2.500 personas padecen Fibrosis Quística, de las cuales aproximadamente el 58% es población adulta
- Paralelamente, en el marco de los ensayos clínicos en marcha para el desarrollo de nuevas terapias genéticas, el Hospital Vall d'Hebron administrará por primera vez en España una innovadora terapia génica con potencial para corregir el gen CFTR en pacientes con Fibrosis Quística

**Madrid, 23 de abril de 2025** – En el marco del **Día Nacional de la Fibrosis Quística**, la **Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR)** pone en valor el reciente anuncio de la Agencia Europea del Medicamento (EMA), que ha aprobado la **ampliación de la indicación del tratamiento con triple terapia con elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor a niños a partir de los 2 años con al menos una mutación que no sea de clase I en el gen CFTR.**

Esta medida supone un **hito terapéutico** en la historia de la enfermedad, ya que permitirá que **la gran mayoría de personas con fibrosis quística (entre un 95 y un 97%)** puedan acceder al tratamiento. Hasta ahora, la indicación estaba restringida a pacientes mayores de 6 años y con un número más limitado de mutaciones.

*“Esta ampliación representa una esperanza real para cientos de familias. Poder tratar a niños desde los dos años con una terapia moduladora de la proteína CFTR nos acerca al objetivo de cronificar la enfermedad y reducir el impacto que la Fibrosis Quística tiene desde edades tan*

*tempranas*”, afirma **Esther Quintana, presidenta de la Sociedad Española de Fibrosis Quística y miembro de SEPAR.**

### **Fibrosis Quística, una patología que afecta a más de 2.500 personas en España**

La Fibrosis Quística es una enfermedad crónica y hereditaria, más común en niños y adultos jóvenes. Afecta principalmente al sistema respiratorio y digestivo, siendo la enfermedad pulmonar la principal causa de alteración de la salud y mortalidad. Gracias a los avances en el diagnóstico, tratamiento y cuidados, la esperanza de vida está aumentando progresivamente y se ha convertido en una enfermedad de adultos.

La causa la alteración de un gen llamado regulador de conductancia transmembrana de fibrosis quística (**CFTR**), localizado en el cromosoma 7, que desempeña un papel clave en la regulación del transporte de sal y agua a través de las células. Si este gen no funciona correctamente, se producen unas secreciones más espesas, ocasionando obstrucción, infección e inflamación crónica, en diferentes órganos, dificultando la eliminación eficaz de bacterias y partículas. Se han descrito más de 2000 mutaciones en este gen, aunque la más común es la de fenilalanina en la posición 508 ( $\Delta F508$ ). No se conoce ninguna causa ambiental para esta enfermedad, aunque la exposición al humo del tabaco, la contaminación del aire y los alérgenos pueden contribuir al deterioro de la función pulmonar a largo plazo

Según los datos más recientes, actualmente **en España hay 2.578 personas diagnosticadas con Fibrosis Quística** y se estima que en Europa entre 1/3000 y 1/6000 recién nacidos van a sufrir la enfermedad, siendo en España de 1/4807, con variaciones entre las diferentes comunidades autónomas.

### **Compromiso con el acceso equitativo y la investigación**

Desde SEPAR se celebra el impacto del fármaco, pero se recuerda que **la investigación no ha finalizado con su desarrollo ni con la ampliación de sus indicaciones**, que ya alcanzan a la gran mayoría de pacientes con Fibrosis Quística. En la actualidad, están en marcha **diversos ensayos clínicos centrados en nuevas terapias genéticas.**

En este sentido, la **Unidad de Fibrosis Quística del Hospital Vall d’Hebron** está liderando varios ensayos de vanguardia: uno con **oligonucleótidos antisentido**, que busca corregir determinadas mutaciones específicas; otro con **terapia de ARN mensajero** y, además, el **primer ensayo clínico con terapia correctora del ADN** promovido por **Boehringer Ingelheim**, que tiene como objetivo introducir en el núcleo de la célula una copia funcional del gen CFTR para restaurar su actividad. De hecho, el **día 23 de abril**, coincidiendo con el Día Nacional de la Fibrosis Quística, **el primer paciente en España y cuarto en el mundo** recibirá este tratamiento innovador.

*“Por primera vez tenemos en marcha terapias que marcan un antes y un después en nuestros pacientes corrigiendo el defecto genético de raíz. Algo que parecía de ciencia ficción hasta hace poco, ya lo tenemos aquí. Estamos viviendo un momento histórico en el abordaje de la Fibrosis Quística”* afirma **Antonio Álvarez, coordinador de la Unidad de Adultos de Fibrosis Quística del Hospital Vall d’Hebron y miembro de SEPAR.**

### **Un cambio de paradigma**

Este avance terapéutico coincide con una tendencia esperanzadora: **aproximadamente el 58% de las personas con Fibrosis Quística en España ya son adultas**, una cifra impensable hace apenas unas décadas. Desde SEPAR, se insiste en seguir reforzando el acceso equitativo a los tratamientos innovadores, impulsar la investigación y mantener el compromiso con una atención integral y centrada en el paciente.

### **Para más información y gestión de entrevistas:**

[eeguia@atrevia.com](mailto:eeguia@atrevia.com)

[xtorrent@atrevia.com](mailto:xtorrent@atrevia.com)

+34 633 514 368

### **Sobre SEPAR**

*La Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) es la Sociedad Científica que reúne a más de 6.000 profesionales de la salud respiratoria en España, es decir, la práctica totalidad de los neumólogos, cirujanos torácicos y Enfermería y Fisioterapia Respiratoria, junto a otros especialistas nacionales y extranjeros, con intereses comunes. Su objetivo es trabajar en proyectos científicos que hagan avanzar la neumología y la cirugía torácica y llevar a cabo iniciativas sobre la salud respiratoria que repercutan positivamente en la sociedad <https://www.separ.es/>*