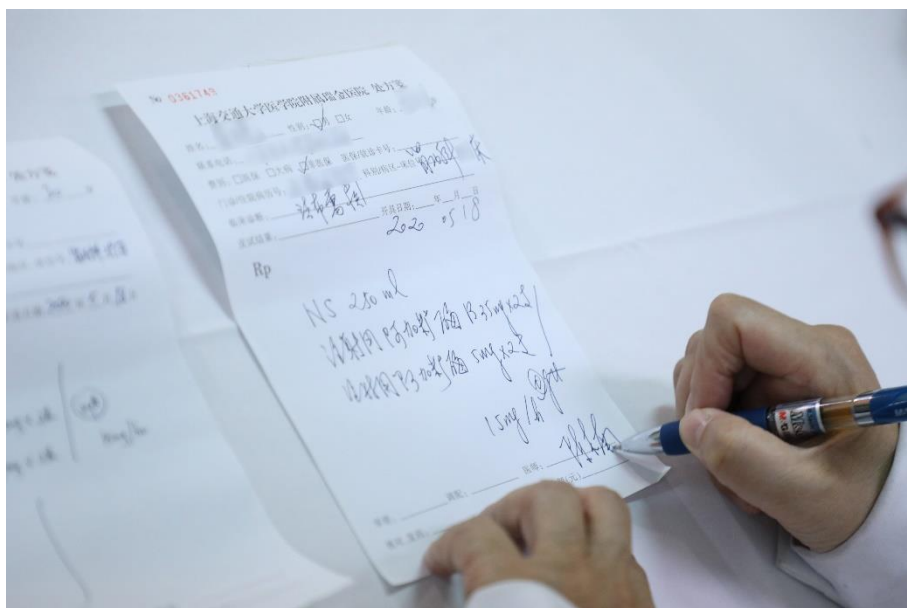


## 中国首个法布雷病特效药法布赞®开出首张处方 全国 10 余城将实现首批供药

2020 年 5 月 18 日，中国上海 - 今天，中国首个法布雷病特效药法布赞®在上海交通大学医学院附属瑞金医院开出首张处方，接下来，将在全国 10 余个城市实现首批供药。



陈楠教授开出法布赞®首张处方

法布赞®（注射用阿加糖酶β）于 2019 年 12 月 18 日由中国国家药品监督管理局获批用于被确诊为法布雷病（α-半乳糖苷酶 A 缺乏）患者的长期酶替代疗法，适用于成人、8 岁及以上的儿童和青少年。作为国内首个获批的法布雷病特效药，法布赞®填补了国内法布雷病特异性治疗药物的空白和临床未被满足的需求，法布赞治疗可长期稳定法布雷病患者肾、心、脑血管功能，减轻疼痛、改善生存质量，使法布雷病患者回归正常生活成为可能。

### 临床困境，法布雷病诊治深陷难题

法布雷病（又称 Fabry 病）是一种罕见的 X 染色体伴性遗传的溶酶体贮积症，目前我国约有超过 300 名法布雷病确诊患者，男性患者平均生存期较正常对照人群缩短约 20 年，女性患者则缩短约 10 年。该疾病临床表现多样，手脚肢端的灼烧样疼痛是法布雷病常见的首发症状，甚至有女性患者形容“比生孩子还要痛”，此外，患者常自幼出现少汗或无汗，不耐热，症状严重时甚至无法正常生活。法布雷病患者如得不到及时、有效的治疗，随着疾病的进展患者的肾脏、心脏、中枢神经系统等重要器官会产生严重的功能损害造成病变并危及生命。

法布雷病临床症状的多样性导致就诊患者散布在多个临床科室，如儿科、神经科、肾脏科、风湿免疫科、消化科、皮肤科和心脏科等，及时确诊非常困难。有患者从发病到确诊时间需要十多年，在此期间，患者四处寻医求药，常常接受许多不恰当的治疗，给患者以及家庭造成沉重的经济和精神负担。



法布雷病患者取药

法布雷病患者小张（化名）如此形容自己的患病过程：“自年幼时候就开始出现无汗、脚底和手有难以忍受的灼烧和疼痛感、常年体检发现蛋白尿等奇怪的症状，这迫使我不停的就诊问医，寻找治疗的希望。十几年来，父母陪我跑遍省里大小医院的各个科室，但医生通过各种诊断都无法查出这是什么病。为此，我也服用了多种药物，但疗效甚微。去年开始，我的大腿两侧出现紫红色斑点，医生结合综合病史高度怀疑我是法布雷病，由于就诊医院没有条件做酶学检测，医生推荐我来到瑞金医院，这才被确诊为法布雷病。但是，医生却告诉我，法布雷病是一种极为罕见的疾病，虽然国外已经有了可治疗的特效药，但由于各种原因国内暂时无特效药可治。那时候，感觉自己的人生陷入灰暗，每天彻夜难眠。”

法布雷病患者即使得到确诊，也没有特效药物可用，许多患者在焦虑痛苦的煎熬中慢慢趋于绝望，甚至于有患者随疾病的进展因肾脏功能衰竭或心肌肥厚以及脑卒中等严重并发症而过早死亡。法布雷病患者的悲剧在不断重复，医生也在无能为力中倍感无奈。

### 快速落地，创新药助力患者有药可医

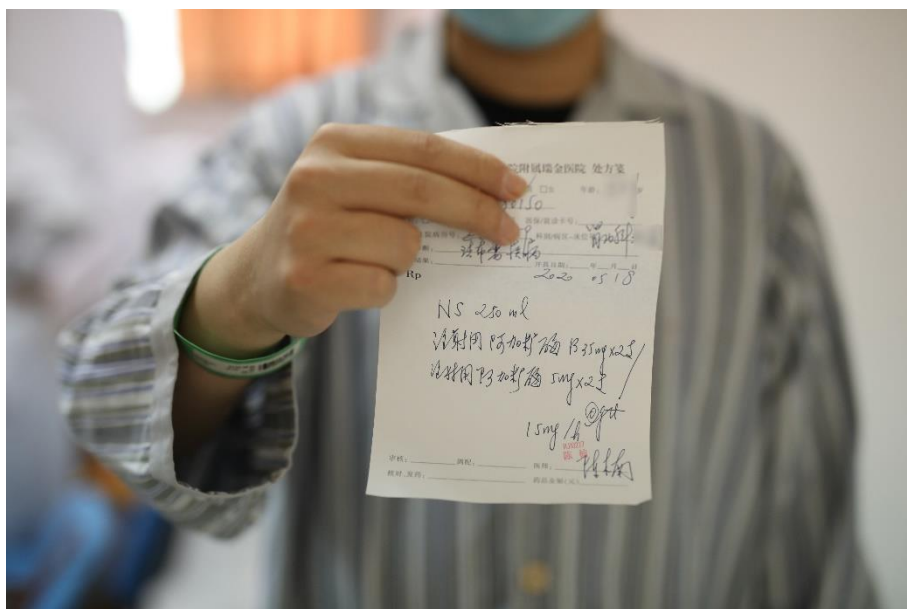
法布雷病患者如得不到有效治疗将严重威胁患者生命健康，长期酶替代疗法药物法布赞®（注射用阿加糖酶 $\beta$ ）的出现将改变这一现状。酶替代疗法（ERT）是法布雷病治疗的基石。目前，法布赞®已在欧美等多个国家和地区上市，是美国食品药品监督管理局（FDA）目前唯一批准的治疗法布雷病的酶替代治疗药物，也是中国首个获批的特效药。



酶替代疗法 (ERT) 法布赞® 送达病房

一项多中心、随机、双盲、安慰剂对照研究显示：法布赞®可降低主要临床事件（肾脏、心脏、脑血管并发症或死亡）发生率达 61%；另有 10 年长期随访证实，法布赞®持续治疗可有效稳定法布雷患者肾脏等主要脏器疾病进展、保护心脏功能，及早治疗患者获益更大<sup>1,2</sup>。

脱乙酰基 GL-3 (Lyso-GL-3) 是评估法布雷病酶替代治疗疗效的敏感生物标记物，法布赞®可以显著降低经典型法布雷病患者 Lyso-GL-3 水平<sup>3</sup>。对于儿童法布雷患者，可以显著降低 GL-3 贮积水平，从而改善儿童患者疼痛症状。法布赞®的有效性及其安全性已经在多项临床研究中得到了评估和验证，患者在接受治疗之后可获得疼痛缓解和生活质量提高，为患者带来了生活的希望。



法布雷病患者手持法布赞®处方

1 M Banikazemi, J Bultas, S Waldek, et al. Ann Intern Med. 2007, 146(2): 77-86.

2 DP Germain, J Charrow, R Desnick, et al. J Med Genetics. 2015, 52(5): 353-358.

3 M Arends, M Biegstraaten, C Wanner, et al. J Med Genet. 2018, 55(5): 351-358.

上海交通大学医学院附属瑞金医院肾内科主任医师陈楠教授表示：“法布赞®从获批上市到开出第一张处方，疫情影响下仅仅用了半年时间，充分体现了国家药品审评审批制度改革和多方合力攻克时艰的成果，也得益于瑞金医院各方的积极推进和配合。有了这一有力武器，医生对抗法布雷病更有信心，患者在面对疾病时也将不再无奈，这无疑给患者及家庭注入了新的希望。”

赛诺菲特药全球事业部中国区总经理王柏康表示：“法布雷病等罕见病患者的治疗，是一场和时间的赛跑，为患者提供创新药物并提高治疗的可及性，是赛诺菲的长期承诺和使命。我们由衷感谢中国政府及各方专家对于加速创新药上市所给予的支持和努力。未来赛诺菲将继续积极与政府、学会等各方携手合作，共同提升罕见病的诊疗水平，探索多元化救助模式，使法布赞®能惠及更多患者。”

据悉，接下来，法布赞®将启动全国首批包括上海、南京、合肥、杭州、北京、广州、太原、长沙、福州、济南、西安等在内的 10 余城市进行供药。

## 关于法布雷病

法布雷病，是一种罕见的 X 伴性遗传的溶酶体贮积症。 $\alpha$ -半乳糖苷酶 A ( $\alpha$ -Gal A) 基因突变导致该酶活性部分或全部丧失，造成其代谢底物三己糖酰基鞘脂醇 (GL-3) 和 Lyso-GL-3 在人体各器官、组织如心脏、肾脏、胰腺、皮肤、神经、肺等大量贮积，最终引起一系列脏器病变。

患者往往在儿童至青少年时期就出现相关的临床症状，并随病程进展而逐渐加重，男性患者常在中青年时期死于严重脏器损害，如终末期肾功能衰竭或心脑血管并发症，男性平均生存期较正常对照人群缩短约 20 年，女性平均生存期则缩短约 10 年。

据国外报道，法布雷病患者率约为 1/100000，而国内尚无人群患病率统计数据，有报道在终末期肾病透析患者中本病的发生率为 0.12%。

2018 年 5 月 11 日，法布雷病被列入我国《第一批罕见病目录》（第 27 号）。

### 法布雷病的主要临床表现

- ✓ 面容：眶上脊外凸、额部隆起、嘴唇增厚
- ✓ 神经系统：神经疼痛出现在 72% 的患者（常表现为足底和手掌难以忍受的灼烧感）；少汗或无汗，中枢神经系统受累时多表现为早发的短暂性脑缺血发作或缺血性卒中
- ✓ 皮肤血管角质瘤：表现为凸出皮肤绵绵的红色斑点，多见于“坐浴区”即脐膝之间的外生殖器、阴囊、臀部和 大腿内侧，
- ✓ 眼：结膜血管迂曲、角膜涡状混浊、晶状体后囊浑浊和视网膜血管迂曲，严重者可导致视力降低甚至丧失
- ✓ 胃肠道：多表现为腹泻、恶心、呕吐、腹胀、痉挛性腹痛、胃肠道吸收不良和便秘等
- ✓ 肾脏：早期表现为尿浓缩功能障碍如夜尿增多、多尿、遗尿、肾功能受累等
- ✓ 心脏：常见肥厚性心肌病、传导阻滞、心脏瓣膜病变、左心房增大、心肌梗死等
- ✓ 呼吸系统：慢性支气管炎、呼吸困难、喘息等阻塞性功能障碍
- ✓ 精神疾病：抑郁、焦虑

### 检查与诊断

法布雷病的诊断主要依据  $\alpha$ -Gal A 酶活性检测、生物标志物（如 Lyso-GL-3 等）测定、病理检查和基因检测，干血纸片法 (DBS) 是目前临床上一种简易、快速、微创的检测酶学、生物标志物及基因分析的方法。

### 治疗

非特异性治疗：主要针对各脏器受累情况给予相应的处理，所有非特异性治疗均来自于临床经验而非随机对照研究。

特异性治疗：酶替代治疗是法布雷病的特异性治疗方式之一，可补充缺乏的  $\alpha$ -Gal A。许多随机对照临床试验及开放扩展试验结果均显示重组人  $\alpha$ -Gal A 替代治疗法布雷病患者可减少细胞、组织内 GL-3 及 Lyso-GL-3 的贮积，有效减轻患者的肢端疼痛、胃肠道症状，改善心肌功能，稳定肾功能，从而改善患者的生活质量和预后。

## 关于赛诺菲中国

赛诺菲是一家全球领先的生物制药公司，专注人类健康。作为改革开放后首批进入中国的跨国企业之一，1982年赛诺菲便在中国建立了办公室。赛诺菲中国的多元化业务覆盖了制药、人用疫苗和消费者保健。在中国，赛诺菲拥有12处办公室，4大研发基地和3家生产基地，并有9,000余名员工遍及全国。赛诺菲致力于将创新药品和疫苗加速引进中国，领军数字化创新，从而满足最广大中国人民的健康需求。

如需了解更多信息，请访问 [www.sanofi.cn](http://www.sanofi.cn)，或关注“赛诺菲中国”微信公众号及“Sanofi”领英账号。

## 关于赛诺菲

赛诺菲致力于帮助人们应对健康挑战。我们是一家全球生物制药公司，专注人类健康。我们用疫苗预防疾病，并提供创新的治疗方案减轻病痛和困扰。我们助力罹患罕见病的极少数人，也支持长期受慢性病困扰的千万患者。

赛诺菲共有10万余名员工，遍及100多个国家，致力于将科学创新转化为医疗健康解决方案。

Sanofi, Empowering Life 赛诺菲，绽放生命

## 联系人

姓名：周荣蓉  
电话：86-21-22266462  
邮件：[Audrey.Zhou@sanofi.com](mailto:Audrey.Zhou@sanofi.com)

## 赛诺菲前瞻性声明

本新闻稿包含前瞻性声明。前瞻性声明并非对历史事实的陈述。这些声明包括预测和估计及基本假设，对于公司未来计划、目的、意图的陈述，对未来财务状况、事件、运营、服务、产品开发和潜力的展望，以及关于未来业绩表现的陈述。通常可以利用诸如“期望”、“预期”、“相信”、“打算”、“估计”、“计划”等词语，以及类似表达作为判定前瞻性声明的依据。尽管赛诺菲管理层认为该篇前瞻性声明中所反映的预期具有合理性，投资者仍需注意这些前瞻性信息和声明受制于诸多风险和不确定性因素，其中许多难以预测且通常不被赛诺菲所控制，这可能导致实际结果和发展与前瞻性信息和陈述中所表达、暗示或预测的信息存在重大差异。这些风险和不确定因素主要包括研究和开发中固有的不确定因素，未来的临床数据和分析，包括产品上市后所获取的数据和所进行的分析，监管当局的决定，例如美国食品及药物管理局或欧洲药品管理局关于是否及何时批准任何药品、医疗器械或可能备案用于候选产品的生物用品上市的决定，以及这些机构关于产品标识和其他可能影响此类候选产品的可用性及商业潜力等事宜的决定，获得批准的候选产品不能保证肯定获得商业成功，未来替代性疗法的获批及其商业上的成功，集团受惠于外部增长机会的能力，汇率变化趋势与普遍利率，成本控制政策及由此带来的结果，已发行股份的平均数以及赛诺菲在公开呈报给美国证券交易委员会（SEC）和法国金融市场管理局（AMF）的报告中已作讨论或明确的部分，其中包括列于表20-F的赛诺菲年度报告（截止日期2019年12月31日）中的“危险因素”和“前瞻性声明警示”。除非存在可适用的法律规定，赛诺菲不承担更新和修改任何前瞻性信息和陈述的义务。