



22 de septiembre de 2025 • Nota de prensa

ORYZON patrocina el primer estudio sobre carga de la enfermedad del síndrome de Phelan-McDermid (PMS)

- **Estudio liderado por CureShank**
- **Tiene como objetivo caracterizar la carga directa e indirecta del PMS para los pacientes, cuidadores y el sistema sanitario de EE.UU.**

MADRID, ESPAÑA y CAMBRIDGE, EEUU, 22 de septiembre de 2025 - Oryzon Genomics S.A., compañía biofarmacéutica de fase clínica y líder europeo en epigenética, se enorgullece en anunciar su participación como patrocinador del primer estudio sobre la carga de la enfermedad del síndrome de Phelan-McDermid (PMS). El estudio está liderado por CureShank, una organización de apoyo a la investigación fundada por familias de personas afectadas por PMS, cuya misión es acelerar el desarrollo de tratamientos para este trastorno.

Este estudio, iniciado recientemente, recopilará datos de familias de personas con PMS, de reclamaciones a seguros de salud y de la experiencia de expertos clínicos, con el fin de cuantificar el verdadero impacto económico del PMS, orientar el desarrollo de nuevas terapias y guiar futuras estrategias de acceso al mercado.

Jordi Xaus, Director Científico de Oryzon, ha comentado: “En línea con el compromiso de Oryzon con las enfermedades raras, nos enorgullece apoyar esta importante iniciativa de CureShank. Este estudio no solo evaluará la carga del síndrome de Phelan-McDermid, sino que también ayudará a identificar los factores clave que la generan, conocimientos esenciales que pueden guiar nuevas intervenciones y acelerar el desarrollo de tratamientos tan necesarios para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.”

El PMS es un trastorno del neurodesarrollo altamente discapacitante, causado por deleciones o mutaciones patogénicas en el gen *SHANK3*. Se caracteriza por distintos grados de retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual, retraso o ausencia del habla y trastorno del espectro autista (TEA) o síntomas de autismo. La agitación y la agresividad son síntomas conductuales frecuentes y problemáticos del PMS, que incrementan significativamente la carga de los cuidadores, el riesgo de institucionalización y dificultan la integración comunitaria a largo plazo en la edad adulta. En la actualidad, no existen tratamientos farmacológicos aprobados para el PMS.

Se ha demostrado que los inhibidores de LSD1 “resetean” la transcripción neuronal y revierten los fenotipos de conducta social y de agresividad en varios modelos genéticos de TEA, incluidos los ratones deficientes en *shank3*. Sobre la base de estos hallazgos, y de los resultados clínicos obtenidos con vafidemstat —el inhibidor de LSD1 de Oryzon activo por vía oral para enfermedades del sistema nervioso— en el ensayo de Fase IIa de prueba de concepto REIMAGINE en pacientes con TEA, la compañía está preparando un ensayo de Fase II en personas con PMS, que está previsto que se inicie en los próximos meses. Este estudio, denominado HOPE-2, evaluará la seguridad y la eficacia de vafidemstat en PMS. HOPE-2 se llevará a cabo en la Unión Europea y estará financiado parcialmente con fondos recibidos en el marco de la ayuda IPCEI MED4CURE de la UE en 2025.



Sobre Oryzon

Fundada en 2000 en Barcelona, España, Oryzon es una compañía biofarmacéutica de fase clínica líder europea en epigenética, con un fuerte enfoque en medicina personalizada para enfermedades del SNC y oncología. El equipo de Oryzon se compone de profesionales altamente cualificados de la industria farmacéutica, ubicados en Barcelona, Boston y San Diego. Oryzon tiene una cartera clínica avanzada, con dos inhibidores de LSD1, vafidemstat en SNC (listo para Fase III) y iadademstat en oncología (Fase II). La compañía tiene además otros programas dirigidos contra otras dianas epigenéticas como HDAC6, donde ORY-4001 ha sido nombrado como candidato clínico para el tratamiento de ciertas enfermedades neurológicas como CMT y ELA. La compañía posee también una fuerte plataforma para la identificación de biomarcadores y validación de dianas para una variedad de enfermedades oncológicas y neurológicas. Para más información, visitar www.oryzon.com

Sobre Vafidemstat

Vafidemstat (ORY-2001) es un inhibidor de LSD1 optimizado para SNC activo por vía oral. La molécula actúa a diferentes niveles, reduciendo el deterioro cognitivo, la pérdida de memoria y la neuroinflamación, y además ejerce efectos neuroprotectores. En modelos preclínicos vafidemstat restaura el deterioro cognitivo y elimina la agresividad exacerbada de los ratones SAMP8, un modelo de envejecimiento acelerado y Enfermedad de Alzheimer (EA), a niveles normales y también reduce la evitación social e incrementa la sociabilidad en diferentes modelos murinos. Además, vafidemstat ha mostrado una eficacia rápida, potente y duradera en varios modelos preclínicos de esclerosis múltiple (EM). Oryzon ha llevado a cabo dos estudios clínicos de Fase IIa en agresividad en pacientes con diferentes enfermedades psiquiátricas (REIMAGINE, ver Ferrer et al, Psychiatry & Clin Neurosci, 2025, doi.org/10.1111/pcn.13800) y en pacientes agitados/agresivos con EA moderado o severo (REIMAGINE-AD), con resultados clínicos positivos reportados en ambos. Otros estudios clínicos de Fase IIa con vafidemstat finalizados son el estudio ETHERAL en pacientes con EA leve o moderada, donde se demostró una disminución significativa del biomarcador de inflamación YKL40 tras 6 y 12 meses de tratamiento, y el estudio piloto, de pequeña escala SATEEN en pacientes con EM remitente-recurrente y EM secundaria progresiva, donde también se observó actividad antiinflamatoria. Vafidemstat ha sido evaluado además en un ensayo de Fase II en pacientes graves por Covid-19 (ESCAPE) donde se evaluó la capacidad del fármaco de prevenir el Síndrome de Distrés Respiratorio Agudo, una de las complicaciones más graves de la infección viral, donde mostró efectos antiinflamatorios significativos en pacientes de Covid-19 graves. Tras completar el ensayo global, aleatorizado y doble ciego de Fase IIb PORTICO en trastorno límite de la personalidad (TLP), con datos finales presentados en ECNP-2024, vafidemstat está avanzando como activo listo para Fase III en agitación/agresión en TLP (protocolo estudio Fase III presentado). Vafidemstat está siendo investigado también en un ensayo de Fase IIb doble ciego, randomizado, controlado por placebo en síntomas negativos de la esquizofrenia (el ensayo EVOLUTION; reclutando pacientes). Oryzon también está desplegando un enfoque de medicina de precisión en SNC con vafidemstat en subpoblaciones de pacientes definidas genéticamente de ciertas enfermedades del SNC, así como en síndromes del neurodesarrollo, y está preparando un ensayo clínico en agresión en pacientes con trastornos autistas como el síndrome de Phelan-McDermid.

AFIRMACIONES O DECLARACIONES CON PROYECCIONES DE FUTURO

Esta comunicación contiene información y afirmaciones o declaraciones con proyecciones de futuro sobre Oryzon. Asimismo, incluye proyecciones y estimaciones financieras con sus presunciones subyacentes, declaraciones relativas a planes, objetivos, y expectativas en relación con futuras operaciones, inversiones, sinergias, productos y servicios, y declaraciones sobre resultados futuros. Las declaraciones con proyecciones de futuro no constituyen hechos históricos y se identifican generalmente por el uso de términos como “espera”, “anticipa”, “cree”, “pretende”, “estima” y expresiones similares.

Si bien Oryzon considera que las expectativas recogidas en tales afirmaciones son razonables, se advierte a los inversores y accionistas de Oryzon de que la información y las afirmaciones con proyecciones de futuro están sometidas a riesgos e incertidumbres, muchos de los cuales son difíciles de prever y están, de manera general, fuera del control de Oryzon, lo que podría provocar que los resultados y desarrollos reales difieran significativamente de aquellos expresados, implícitos o proyectados en la información y afirmaciones con proyecciones de futuro. Entre tales riesgos e incertidumbres están aquellos identificados en los documentos remitidos por Oryzon a la Comisión Nacional del Mercado de Valores y que son accesibles al público.

Se recomienda no tomar decisiones sobre la base de afirmaciones o declaraciones con proyecciones de futuro, ya que se refieren exclusivamente a la fecha en la que se manifestaron, no constituyen garantía alguna de resultados futuros y no han sido revisadas por los auditores de Oryzon. La totalidad de las declaraciones o afirmaciones de futuro de forma oral o escrita emitidas por Oryzon o cualquiera de sus miembros del consejo, directivos, empleados o representantes quedan sujetas, expresamente, a las advertencias realizadas. Las afirmaciones o declaraciones con proyecciones de futuro incluidas en este documento están basadas en la información a disposición de Oryzon a la fecha de esta comunicación.

España

Patricia Cobo/Mario Cordera

Atrevia

+34 91 564 07 25

+34 673 33 97 65

pcobo@atrevia.com

mcordera@atrevia.com

Oryzon

Emili Torrell

Director Desarrollo Negocio

+34 93 515 1313

etorrell@oryzon.com

IR & Medios, Europa/EEUU

Sandya von der Weid

LifeSci Advisors, LLC

+41 78 680 05 38

svonderweid@lifesciadvisors.com