

## *Listado de medicamentos huérfanos para enfermedades metabólicas*

<i>Nombre</i>	<i>Mecanismo de acción</i>	<i>Indicación</i>	<i>Conercialización</i>	<i>N. comercial laboratorio</i>
(3S)-1-azabicyclo[2.2.2]oct-3-il{2-[2-(4-fluorofenil)-1,3-tiazol-4-il]propan-2-	Inhibidor enzimático	Fabry, Enfermedad de		Genzyme Europe BV (Holanda)
(3S)-1-azabicyclo[2.2.2]oct-3-il{2-[2-(4-fluorofenil)-1,3-tiazol-4-il]propan-2-	Inhibidor enzimático	Gaucher, Enfermedad de		Genzyme Europe BV (Holanda)
1-(2,2-difluoro-2H-1,3-benzodioxol-5-il)-N-{1-[(2R)-2,3-dihidroxiopropil]-6-fluoro-2-	Reparador de una proteína	Fibrosis Quística		Vertex pharmaceuticals
1-(4-Dimetilamino-3-hidroxi-6-metil-tetrahydro-piran-2-iloxy)-2-etil-3,4,10-trihidroxi-	Antiinflamatorio	Fibrosis Quística		Synovo GmbH
2-(7-etoxi-4-(3-fluorofenil)-1-oxoftalazin-2(1H)-il)-N-metil-N-(2-metilbenzo[d]oxazol-6-	Estabilizador de la proteína CFTR	Fibrosis Quística		Clinical Network Services (UK) Ltd
2-hidroxiopropil-B-ciclodextrina	Liporeductor	Niemann Pick, Enfermedad de		N Inst of Health Ther for Rare & Neglected
4,6,4'-trimetilangelicina	Mucolítico	Fibrosis Quística		Rare Partners srl Impresa Sociale

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
4-[[[(1S,4S)-5-[[4-[4-(oxazol-2-il)fenoxi]fenil]metil]-2,5-diazabicyclo[2.2.1]hept-2-	Reductor de la inflamación del tejido pulmonar	Fibrosis Quística			Coté Orphan Consulting UK Limited
5-[4-[2-(5-(1-hidroxietil)-2-piridinil)etoxi]benzil]-2,4-tiazolidinodiona, Clorhidrato de	Antiinflamatorio	Adrenoleucodistrofia			Minoryx Therapeutics SL
6'-@-metil-5-O-(5-amino-5,6-dideoxi-α-L-talofuranosil)-paromamine, Sulfato de	Desconocido	Hurler, Síndrome de			Eloxx Pharmaceuticals
6-fluoro-(18F)-L-3,4-dihidroxifenilalanina	Agente diagnóstico	Lesch Nyhan, Síndrome de			Advanced Imaging Projects
Acetato de zinc dihidratado	Bloqueo de la absorción del cobre	Wilson, Enfermedad de	Comercializado en EEUU	Galzin	TEVA
Acetato de zinc dihidratado	Bloqueo de la absorción del cobre	Wilson, Enfermedad de	Comercializado en España	Wilzin	Orphan Europe
Acetileucina	Desconocido	Niemann Pick, Enfermedad de	Comercializado en Francia por otro laboratorio para otras indicaciones		IntraBio Ltd
Acetileucina	Desconocido	Gangliosidosis GM2	Comercializado en Francia por otro laboratorio para otras indicaciones		IntraBio Ltd

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Acido esfingomielinasa recombinante humana	Sustitución enzimática	Niemann Pick, Enfermedad de			Genzyme Europe BV (Holanda)
Ácido ribonucleico mensajero modificado que codifica la enzima argininosuccinato	Terapia de sustitución enzimática	Aciduria Arginino Succínica			PhaseRx, Inc.
Ácido ribonucleico mensajero modificado que codifica la enzima ornitina	Terapia del ARN mensajero	Ornitín Transcarbamilasa, Déficit de			PhaseRx, Inc.
Acil tranferasa de la lecitina colesterol recombinante	Terapia de sustitución	LCAT, Déficit de			Alphacore Pharma Limited
ADN plasmídico codificante para el gen humano regulador de la conductancia	Terapia génica	Fibrosis Quística			Imperial Solutions Ltd
AEGR-733	Hipolipemiente	Hipercolesterolemia Familiar Homozigota			Aegerion Pharmaceuticals
Afamelanotida	Incrementa los niveles de melatonina	Porfiria Eritropoyética Congénita	Pendiente de comercialización en España	Scenesse	Clinuvel Limited
Agalsidasa alfa	Sustitución enzimática	Fabry, Enfermedad de	Comercializado en España	Replagal	Shire Pharmaceutical Development Ltd.

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Agalsidasa beta	Substitución enzimática	Fabry, Enfermedad de	Comercializado en España	Fabrazyme	Genzyme
AGT181	Substitución enzimática	Hurler, Síndrome de			ArmaGen Technologies
Ajoeno	Antiinfeccioso	Fibrosis Quística			Neem Biotech
Alfa glucosidasa ácida humana recombinante fundida con un fragmento	Substitución enzimática	Pompe, Enfermedad de			BioMarin Europe Ltd
Alfa manosidasa recombinante humana	Substitución enzimática	Manosidosis			Zymenex A/S
Alfa-1-antitripsina recombinante humana vía respiratoria	Inhibidor enzimático	Fibrosis Quística			Baxter AG (Alemania)
Alfa-glucosidasa acida humana recombinante conjugada con analagos de	Substitución enzimática	Pompe, Enfermedad de			NanoMedSyn
Alfa-glucosidasa acida humana recombinante conjugada con miglustat	Substitución enzimática más chaperón	Pompe, Enfermedad de			Amicus Therapeutics

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Alglucerasa	Sustitución enzimática	Gaucher, Enfermedad de	Comercializado en EEUU	Ceredase	Genzyme (EEUU)
Alglucosidasa alfa	Sustitución enzimática	Pompe, Enfermedad de	Comercializado en España	Myozyme	Genzyme Europe BV (Holanda)
Alipogén tiparvec	Terapia génica	Lipoproteín Lipasa, Déficit de	Pendiente de comercialización en España	Glybera	uniQure biopharma B.V.
Alirocumab	Hipolipemiente	Hipercolesterolemia Familiar Homocigota	Comercializado en España, pero no autorizado para esta indicación huérfana	Praluent	Sanofi Synthelabo
Alopregnanolona	Terapia de sustitución	Niemann Pick, Enfermedad de			La Jolla Pharmaceutical
Amikacina	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística	Comercializado en España por otros laboratorios para otras indicaciones		PlumeStars s.r.l.
Amikacina (Liposomas)	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística			Transave
Anticuerpo monoclonal 11-1f4	Inmunomodulador	Amiloidosis Sistémica			Universidad de Tenesse

<b><i>Nombre</i></b>	<b><i>Mecanismo de acción</i></b>	<b><i>Indicación</i></b>	<b><i>Conercialización</i></b>	<b><i>N. comercial laboratorio</i></b>
Anticuerpo monoclonal IgG1 humano recombinante contra el factor de crecimiento de	Inmunomodulador	Hipofosfatemia Familiar		Kyowa Hakko Kirin Pharma
Anticuerpo policlonal IgY de origen aviario contra Pseudomonas aeruginosa	Inmunomodulador	Fibrosis Quística		Immunsystem I.M.S. AB
Anticuerpos IgG1 kappa humanizado contra amiloide sérico A y AL amiloide	Inmunomodulador	Amiloidosis Sistémica		Onclave Theraeputics Limited
Apolipoproteína A-I humana recombinante en un complejo fosfolipídico	Terapia de sustitución	Tangier, Enfermedad de		Cerenis Therapeutics
Apolipoproteína A-I humana recombinante en un complejo fosfolipídico	Terapia de sustitución	Apolipoproteína A-I, Déficit de en un complejo fosfolipídico		Cerenis Therapeutics
Apotransferrina humana	Terapia de sustitución	Atransferrinemia Congénita		Sanquin Blood Supply Foundation
Arginasa I recombinante humana pegilada	Substitución enzimática	Hiperargininemia		Aeglea Biotherapeutics
Arimoclomol	Neuroprotector	Niemann Pick, Enfermedad de		Orphazyme

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Arimoclomol	Neuroprotector	Niemann Pick, Enfermedad de			CytRx Corporation
ARNm modificado que codifica la proteína UGT1A1	Terapia génica	Crigler Najjar, Síndrome de			Alexion Pharmaceuticals
Asfotasa alfa	Substitución enzimática	Hipofosfatasia	Pendiente de comercialización en España	Strensiq	Alexion Pharmaceuticals
Aspartilglucosaminidasa recombinante humana	Substitución enzimática	Aspartilglucosaminuria			ACE BioSciences A/S
AT2220	Activador enzimático	Pompe, Enfermedad de			Amicus Therapeutics
Atalureno	Desconocido	Fibrosis Quística	Pendiente de comercialización en España para la Distrofia Muscular de Duchenne	Translarna	PTC Therapeutics
Aztreonam (por inhalación)	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística	Comercializado en España	Cayston	Gilead Sciences
Bacteria E. Coli Nissle viva modificada para asimilar amoniaco	Biótica sintética	Ciclo de la Urea, Transtornos del			Synlogic, Inc.

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Conercialización</b></i>	<i><b>N. comercial laboratorio</b></i>
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Hiperargininemia		Lucane Pharma
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Aciduria Arginino Succínica		Lucane Pharma
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Lisinuria con intolerancia a proteínas		Ethicare GmbH
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Hiperglicinemia No Cetónica		Ethicare GmbH
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Lisinuria con intolerancia a proteínas		Lucane Pharma
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Ornitintranslocasa, déficit de		Lucane Pharma
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Aciduria Arginino Succínica		Syri Limited
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Aciduria Arginino Succínica		Ethicare GmbH

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Conercialización</b></i>	<i><b>N. comercial laboratorio</b></i>
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Lisinuria con intolerancia a proteínas		Syri Limited
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Hiperglicinemia No Cetónica		Lucane Pharma
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Ornitintranslocasa, déficit de		Syri Limited
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	N-Acetil Glutamato Sintetasa, Déficit de		Ethicare GmbH
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	N-Acetil Glutamato Sintetasa, Déficit de		Syri Limited
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Hiperargininemia		Syri Limited
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Hiperglicinemia No Cetónica		Syri Limited
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	N-Acetil Glutamato Sintetasa, Déficit de		Lucane Pharma

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Hiperargininemia			Ethicare GmbH
Benzoato sódico	Reductor de los niveles de glicina	Ornitintranslocasa, déficit de			Ethicare GmbH
Benzoato/Fenilacetato	Reductor de la hiperamonemia	Ciclo de la Urea, Transtornos del	Comercializado en EEUU	Ammonul	Medicis
Beta-glucuronidasa humana recombinante	Terapia de sustitución	Sly, Síndrome de			NDA Regulatory Science Ltd
Betaina anhidra	Reductor de los niveles de homocisteina	Homocistinuria	Comercializado e n España	Cystadane	Orphan Europe
Bezofibrato	Lilporeductor	Barth, Síndrome de	Comercializado en España para otra indicación		Barth Syndrome Foundation
Bucilamina	Reductor de los cálculos biliares	Cistinuria			Revive Therapeutics
Canakinumab	Inmunomodulador	Hiperinmunoglobulinemia D con fiebre periódica	Comercializado en España pero no autorizado para estas indicaciones	Ilaris	Novartis Europharm Limited

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Canakinumab	Inmunomodulador	Fiebre Mediterránea Familiar	Comercializado en España pero no autorizado para estas indicaciones	Ilaris	Novartis Europharm Limited
Carglúmico, ácido	Activador enzimático	Acidemia Isovalérica	Comercializado en España,pero autorizado sólo para la deficiencia en N-acetil-glutamato sintetasa	Carbaglu	Orphan Europe
Carglúmico, ácido	Activador enzimático	Acidemia Propiónica	Comercializado en España,pero autorizado sólo para la deficiencia en N-acetil-glutamato sintetasa	Carbaglu	Orphan Europe
Carglúmico, ácido	Activador enzimático	N-Acetil Glutamato Sintetasa, Déficit de	Comercializado en España,pero autorizado sólo para la deficiencia en N-acetil-glutamato sintetasa	Carbaglu	Orphan Europe
Carglúmico, ácido	Activador enzimático	Acidemia Metilmalónica	Comercializado en España,pero autorizado sólo para la deficiencia en N-acetil-glutamato sintetasa	Carbaglu	Orphan Europe
Carnitina	Cofactor en el metabolismo de los ácidos grasos	Carnitina, Síndromes por Déficit de	Comercializado en España	Carnicor	Sigma Tau
Células CD34+ autólogas transducidas con un vector lentiviral que contiene el gen	Terapia celular	SanFilippo, Síndrome de			Cochamo Systems Ltd
Células hematopoyéticas pluripotenciales autólogas transducidas con un vector	Terapia celular	Adrenoleucodistrofia			Bluebird Biofrance

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial laboratorio</b></i>
Células hepáticas heterólogas humanas (para infusión)	Terapia celular	Citrulinemia		Cytonet
Células hepáticas heterólogas humanas (para infusión)	Terapia celular	Ornitín Transcarbamilasa, Déficit de		Cytonet
Células hepáticas heterólogas humanas (para infusión)	Terapia celular	Aciduria Arginino Succínica		Cytonet
Células hepáticas heterólogas humanas (para infusión)	Terapia celular	Carbamil Fosfato Sintetasa, Déficit de		Cytonet
Células hepáticas heterólogas humanas (para infusión)	Terapia celular	Hiperargininemia		Cytonet
Células madre hematopoyéticas CD34+ transducidas con un vector	Terapia celular	SanFilippo, Síndrome de		Orchard Therapeutics North America
Células madre heterólogas extraídas de tejido hepático humano adulto	Terapia celular	Carbamil Fosfato Sintetasa, Déficit de		Fresenius (Alemania)
Células madre humanas extraídas de tejido hepático heterólogo adulto	Terapia celular	Ornitintranslocasa, déficit de		Promethera Biosciences

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial laboratorio</b></i>
Células madre humanas extraídas de tejido hepático heterólogo adulto	Terapia celular	Crigler Najjar, Síndrome de		Promethera Biosciences
Células madre multipotentes derivadas de la médula ósea adherentes adultas	Terapia celular	Hurler, Síndrome de		Athersys
Células progenitoras heterólogas extraídas de hígado humano adulto	Terapia celular	Hiperargininemia		Promethera Biosciences
Células progenitoras heterólogas extraídas de hígado humano adulto	Terapia celular	Citrulinemia		Promethera Biosciences
Células progenitoras heterólogas extraídas de hígado humano adulto	Terapia celular	Aciduria Arginino Succínica		Promethera Biosciences
Células progenitoras heterólogas extraídas de hígado humano adulto	Terapia celular	Ornitín Transcarbamilasa, Déficit de		Promethera Biosciences
Células progenitoras heterólogas extraídas de hígado humano adulto	Terapia celular	N-Acetil Glutamato Sintetasa, Déficit de		Promethera Biosciences
Células progenitoras heterólogas extraídas de hígado humano adulto	Terapia celular	Carbamil Fosfato Sintetasa, Déficit de		Promethera Biosciences

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Ceramidasa ácida humana recombinante	Substitución enzimática	Fibrosis Quística			Plexcera Therapeutics
Ceramidasa ácida recombinante humana	Substitución enzimática	Farber, Enfermedad de			Plexcera Therapeutics
Cerliponasa alfa	Terapia de sustitución	Jansky Bielschowsky, Enfermedad de	Pendiente de comercialización en España	Brineura	BioMarin Europe Ltd
Ciclocreatina	Terapia de sustitución	Déficit de transportador de creatina			Lumos Pharma
Ciprofloxacino (inhulado)	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística			Bayer (Alemania)
Ciprofloxacino (liposomal)	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística			Aradigm Corporation
Clenbuterol	Agonista beta adrenérgico	Pompe, Enfermedad de	Comercializado en otros países por otros laboratorios para otras indicaciones		Duke University medical center
Cobre, histidinato	Terapia de sustitución	Menkes, Enfermedad de			Stephen G. Kaler

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Conercialización</b></i>	<i><b>N. comercial laboratorio</b></i>
Colchicina	Desconocido	Fiebre Mediterránea Familiar		AR Scientific
Colchicina	Desconocido	Fiebre Mediterránea Familiar		Colchicine Houde Seid
Combinación de 4-hidroxi-androstenediona, extracto del fruto de Serenoa serrulata y	Reduce la formación de grasas	Madelung, Enfermedad de		Dr Regenold GmbH
Compuesto de fosfomicina disódica y tobramicina	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística		CURx Pharma (UK)
Deaminasa recombinante humana del porfobilinógeno	Sustitución enzimática	Porfiria Aguda Intermitente		Zymenex A/S
Dexametasona, fosfato sódico, encapsulada en eritrocitos autólogos humanos	Antiinflamatorio	Fibrosis Quística		Erydel spa
Dextran 1	Mucolítico Mucolítico	Fibrosis Quística		BCY LifeSciences
Doripenem	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística		Peninsula Pharmaceuticals

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Dornasa alfa	Mucolítico	Fibrosis Quística	Comercializado en España	Pulmozyme	Roche
Doxiciclina, hclato	Desconocido	Amiloidosis Sistémica			Giampaolo Merlini
Duramicina	Mucolítico	Fibrosis Quística			AOP Orphan Pharmaceuticals
Ecopipam	Antagonista dopaminérgico	Lesch Nyhan, Síndrome de			Psyadon Pharmaceuticals
Eliglustat	Inhibidor enzimático	Gaucher, Enfermedad de	Comercializado en España	Cerdelga	Genzyme
Elosulfasa alfa	Substitución enzimática	Morquio, Enfermedad de	Pendiente de comercialización en España	Vimizim	BioMarin Europe Ltd
Eprodisato	Prevención de la formación de fibrilos de amiloide	Amiloidosis Secundaria Sistémica			Quintiles Limited
Evinacumab	Inmunomodulador	Hipercolesterolemia Familiar Homocigota			Regeneron Pharmaceuticals

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Factor estimulador de colonias de granulocitos-macrófagos	Terapia de sustitución	Fibrosis Quística			SerendeX
Fenilalanina amoníaco-liasa recombinante pegilada	Sustitución enzimática	Fenilcetonuria			BioMarin Pharmaceutical
Fenilbutirato sódico	Reductor de la hiperamonemia	Ornitín Transcarbamilasa, Déficit de			Lucane Pharma
Fenilbutirato sódico	Reductor de la hiperamonemia	Ornitín Transcarbamilasa, Déficit de			Fondazione Telethon
Fenilbutirato sódico	Reductor de la hiperamonemia	Ornitín Transcarbamilasa, Déficit de	Comercializado en España, pero sólo autorizado para desórdenes del Ciclo de la Urea	Ammonaps	Orphan Europe SL (España)
Fenilbutirato sódico	Reductor de la hiperamonemia	Carbamil Fosfato Sintetasa, Déficit de	Comercializado en España, pero sólo autorizado para desórdenes del Ciclo de la Urea	Ammonaps	Orphan Europe SL (España)
Fenilbutirato sódico	Reductor de la hiperamonemia	Carbamil Fosfato Sintetasa, Déficit de			Lucane Pharma
Fenilbutirato sódico	Reductor de la hiperamonemia	Carbamil Fosfato Sintetasa, Déficit de			Fondazione Telethon

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Fenilbutirato sódico	Reductor de la hiperamonemia	Orina del Jarabe de Arce, Enfermedad de la	Comercializado en España, pero sólo autorizado para desórdenes del Ciclo de la Urea	Ammonaps	Orphan Europe SL (España)
Fenilbutirato sódico	Reductor de la hiperamonemia	Orina del Jarabe de Arce, Enfermedad de la			Lucane Pharma
Fenilbutirato sódico	Reductor de la hiperamonemia	Orina del Jarabe de Arce, Enfermedad de la			Fondazione Telethon
Fenretinida	Induce la muerte celular programada	Fibrosis Quística			Mc Gill University
Fenretinida	Induce la muerte celular programada	Fibrosis Quística			Cancer Research UK
Fosfatasa alcalina recombinante humana	Substitución enzimática	Hipofosfatasia			AM-Pharma BV
Fosfocisteamina	Catálisis de la cistina	Cistinosis			Chattem Chemicals
Fosfomicina/tobramicina	Antibiótico	Fibrosis Quística			Gilead Sciences

<b><i>Nombre</i></b>	<b><i>Mecanismo de acción</i></b>	<b><i>Indicación</i></b>	<b><i>Comercialización</i></b>	<b><i>N. comercial</i></b>	<b><i>laboratorio</i></b>
Fragmento de oligosacárido alginado (bloque G) (bloque G)	Desconocido	Fibrosis Quística			AlgiPharma AS
Galactocerebrosidasa humana recombinante	Substitución enzimática	Leucodistrofia de Krabbe			ACE BioSciences A/S
Gemcabeno	Reductor del colesterol	Hipercolesterolemia Familiar Homocigota			Michigan Life Therapeutics
Gemfibrozilo	Hipolipemiente	Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea			Polaryx Therapeutics, Inc.
Genisteína, sal de sodio dihidratada	Reductor de los niveles de glucosaminoglicanos	SanFilippo, Síndrome de			Axcentua Pharmaceuticals
Gliceril tri-(4-fenilbutirato)	Reductor de la hiperamonemia	Ornitintranslocasa, déficit de	Pendiente de comercialización en España	Ravicti	Horizon Pharma
Gliceril tri-(4-fenilbutirato)	Reductor de la hiperamonemia	Hiperargininemia	Pendiente de comercialización en España	Ravicti	Horizon Pharma
Gliceril tri-(4-fenilbutirato)	Reductor de la hiperamonemia	Ornitín Transcarbamilasa, Déficit de	Pendiente de comercialización en España	Ravicti	Horizon Pharma

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Gliceril tri-(4-fenilbutirato)	Reductor de la hiperamonemia	Citrulinemia	Pendiente de comercialización en España	Ravicti	Horizon Pharma
Gliceril tri-(4-fenilbutirato)	Reductor de la hiperamonemia	Aciduria Arginino Succínica	Pendiente de comercialización en España	Ravicti	Horizon Pharma
Gliceril tri-(4-fenilbutirato)	Reductor de la hiperamonemia	Carbamil Fosfato Sintetasa, Déficit de	Pendiente de comercialización en España	Ravicti	Horizon Pharma
Hemina	Antianémico	Porfiria Variegata	Comercializado en España	Normosang	Orphan Europe SL (España)
Hemina	Antianémico	Porfiria Hereditaria Coproporfírica	Comercializado en España	Normosang	Orphan Europe SL (España)
Hemina	Antianémico	Porfiria Aguda Intermittente	Comercializado en España	Normosang	Orphan Europe SL (España)
Heparán N-sulfatasa humana recombinante	Sustitución enzimática	SanFilippo, Síndrome de			Shire Pharmaceutical Development Ltd.
Hidroxiopropil-beta-ciclodextrina	Reductor de las grasas liposomales	Niemann Pick, Enfermedad de			Susan French

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Hypothiocyanitos / lactoferrina	Antibiótico/Antiinflamatorio	Fibrosis Quística			Alaxia
Ibudilast	Inhibidor de la fosfodiesterasa	Krabbe, Enfermedad de			MediciNova
Ibudilast	Inhibidor de la fosfodiesterasa	Krabbe, Enfermedad de	Comercializado en Japón, pero no autorizado para esta indicación huérfana	Ketas	Kyorin
Iclaprim	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística			Motif Bio PLC
Iduronato-2-sulfatasa	Sustitución enzimática	Hunter, Síndrome de	Comercializado en España	Elaprase	Shire Pharmaceutical Development Ltd.
Iduronato-2-sulfatasa fusionada con el anticuerpo monoclonal del receptor de la	Terapia de sustitución	Hunter, Síndrome de			ArmaGen Technologies
Idursulfatasa beta	Substitución enzimática	Hunter, Síndrome de			Green Cross Corporation
Iduvec	Desconocido	Hurler, Síndrome de			Zebraic Corporation

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
IgG2 monoclonal humana de la proproteína convertasa subtilisina/kexina tipo 9	Inmunomodulador	Hipercolesterolemia Familiar Homocigota			Amgen Europe BV
Imiglucerasa	Sustitución enzimática	Gaucher, Enfermedad de	Comercializado en España	Cerezyme	Genzyme
Implitapida	Hipolipemiente	Hiperlipoproteinemia de Fredrickson tipo I			Medical Research Laboratories
Inhibidor antisentido de la apoB-100	Reductor de la síntesis de colesterol	Hipercolesterolemia Familiar Homocigota			Isis Pharmaceuticals
Inhibidor de la leucotrieno A4 hidrolasa	Antiinflamatorio	Fibrosis Quística			Celtaxsys
Inhibidor de la alfa-1-proteinasa humana (vía respiratoria)	Inhibidor enzimático	Fibrosis Quística		Zemaira	CSL Behring
Inhibidor de la alfa-1-proteinasa humana (vía respiratoria)	Inhibidor enzimático	Fibrosis Quística		Prolastin	Grifols
Inhibidor de la alfa-1-proteinasa humana (vía respiratoria)	Inhibidor enzimático	Alfa 1 Antitripsina, Déficit de		Zemaira	CSL Behring

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Inhibidor de la alfa-1-proteinasa humana (vía respiratoria)	Inhibidor enzimático	Alfa 1 Antitripsina, Déficit de		Prolastin	Grífol
Inhibidor de la S-nitrosoglutation reductasa	Regulador del canal del cloro	Fibrosis Quística			Nivalis
Isofagomina	Activador enzimático	Gaucher, Enfermedad de			Amicus Therapeutics
Itraconazol (Inhalado)	Antibiótico fungicida	Fibrosis Quística			Pulmatrix, Inc
Ivacaftor	Reparador de una proteína	Fibrosis Quística	Comercializado en España	Kalydeco	Vertex pharmaceuticals
Ixazomib	Agente apoptótico	Amiloidosis Sistémica			Takeda Europe
Laronidasa	Sustitución enzimática	Hurler, Síndrome de	Comercializado en España	Aldurazyme	Genzyme Europe BV (Holanda)
Levofloxacino inhalado	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística			Mpex pharmaceuticals

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Lipasa gástrica recombinante de origen canino	Sustitución enzimática	Fibrosis Quística			Meristem Therapeutics SA
L-Lisina-N-acetil-L-cisteinato	Mucolítico	Fibrosis Quística			SMB Technology SA
LMS-611	Terapia de sustitución	Fibrosis Quística			Lamellar Biomedical Ltd
Lomitapida	Hipolipemiente	Hipercolesterolemia Familiar Homocigota	Comercializado en EEUU para la Hipercolesterolemia Familiar Homocigota	Juxtapid	Dimensione Ricerca
Lomitapida	Hipolipemiente	Quilomicronemia familiar	Comercializado en EEUU para la Hipercolesterolemia Familiar Homocigota	Juxtapid	Dimensione Ricerca
Lonafarnib	Inhibidor de la farnesiltransferasa	Progeria de Hutchinson Gilford, Síndrome de			The Progeria Research Foundation
Lucinactant	Surfactante pulmonar	Fibrosis Quística		Surfaxin	Discovery Laboratories Inc
Lumacaftor	Reparador de una proteína	Fibrosis Quística			Vertex pharmaceuticals

<b><i>Nombre</i></b>	<b><i>Mecanismo de acción</i></b>	<b><i>Indicación</i></b>	<b><i>Comercialización</i></b>	<b><i>N. comercial</i></b>	<b><i>laboratorio</i></b>
Manitol (por inhalación)	Mucolítico	Fibrosis Quística	Pendiente de comercialización en España	Bronchitol	Pharmaxis Ltd
Mercaptamina	Reductor de los niveles de cistina intracelular	Cistinosis	Comercializado en España y autorizado para la Cistinosis	Cystagon	Orphan Europe SL (España)
Mercaptamina	Reductor de los niveles de cistina intracelular	Cistinosis			NovaBiotics Limited
Mercaptamina	Reductor de los niveles de cistina intracelular	Fibrosis Quística	Comercializado en España y autorizado para la Cistinosis	Cystagon	Orphan Europe SL (España)
Mercaptamina	Reductor de los niveles de cistina intracelular	Fibrosis Quística			NovaBiotics Limited
Mercaptamina (oftálmica)	Reductor de los niveles de cistina intracelular	Cistinosis	Pendiente de comercialización en España	Cystadrops	Orphan Europe
Mercaptamina de liberación retardada	Reductor de los niveles de cistina intracelular	Batten, Enfermedad de			Bennu Pharmaceuticals
Mercaptamina de liberación retardada	Reductor de los niveles de cistina intracelular	Cistinosis			Bennu Pharmaceuticals

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Metotrexato sódico	Desconocido	Alcaptonuria	Comercializado en España	Metotrexato	Lederle Laboratories
Metotrexato sódico	Desconocido	Alcaptonuria	Comercializado en España por otros laboratorios para otras indicaciones		Associazione Italiana Malati di Alcaptonuria
Metreleptina	Liporeductor	Barraquer Simons, Síndrome de			Aptiv Solutions
Metreleptina	Liporeductor	Lipodistrofia Familiar Parcial			Aptiv Solutions
Metreleptina	Liporeductor	Lawrence, Síndrome de			Aptiv Solutions
Metreleptina	Liporeductor	Berardinelli Seip, Síndrome de			Aptiv Solutions
Migalastat	Activador enzimático	Fabry, Enfermedad de	Comercializado en España	Galafold	Amicus Therapeutics
Miglustat	Inhibidor de la síntesis de glucolípidos	Niemann Pick, Enfermedad de	Comercializado en España para la Enfermedad de Gaucher	Zavesca	Actelion

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Miglustat	Inhibidor de la síntesis de glucolípidos	Fabry, Enfermedad de	Comercializado en España para la Enfermedad de Gaucher	Zavesca	Actelion
Miglustat	Inhibidor de la síntesis de glucolípidos	Gaucher, Enfermedad de	Comercializado en España para la Enfermedad de Gaucher	Zavesca	Actelion
Mipomersen	Hipolipemiente	Hipercolesterolemia Familiar Homocigota	Comercializado en EEUU	Kynamro	Genzyme
N-(3,4-dihidroxifenil)-3,4-dihidroxibenzamida	Elimina los depósitos amiloides	Amiloidosis Primaria			ProteoTech
N-acetilgalactosamina-4-sulfatasa	Sustitución enzimática	Maroteaux Lamy, Síndrome de	Comercializado en España	Naglazyme	BioMarin Europe Ltd
N-acetilglucosamina-6-sulfato sulfatasa humana recombinante marcada con	Terapia de sustitución enzimática	Morquio, Enfermedad de			Vivendy Therapeutics
N-acetilglucosamino tiazolina	Activador enzimático	Tay Sachs, Enfermedad de			ExSar
Nafamostat, mesilato	Mucolítico	Fibrosis Quística			Mucokinetics Limited

<i>Nombre</i>	<i>Mecanismo de acción</i>	<i>Indicación</i>	<i>Comercialización</i>	<i>N. comercial</i>	<i>laboratorio</i>
N-butildesoxigalactonojirimicina	Terapia de reducción del sustrato	Fabry, Enfermedad de			Actelion
Neo-GAA	Substitución enzimática	Pompe, Enfermedad de			Genzyme
Nitisinona	Inhibidor de la degradación de la tirosina	Alcaptonuria	Comercializado en España	Orfadin	Swedish Orphan International AB
Nitisinona	Inhibidor de la degradación de la tirosina	Tirosinemia Hereditaria	Comercializado en España	Orfadin	Swedish Orphan International AB
Nitrito de sodio y ácido etilendiaminotetracético	Bactericida	Fibrosis Quística			Arch Bio Ireland Ltd
N-t-butilhidroxilamina	Desconocido	Jansky Bielschowsky, Enfermedad de			Andrew Lim California Institute of
Odiparcil	Reduce la acumulación de glucosaminoglicanos	Maroteaux Lamy, Síndrome de			Inventiva
Oligonucleótido antisentido dirigido a la mutación delta F508 del CFTR	Terapia génica	Fibrosis Quística			ProQR Therapeutics BV

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Conercialización</b></i>	<i><b>N. comercial laboratorio</b></i>
Oligonucleótido de siARN sintético y de doble cadena dirigido contra el mRNA de la	Terapia del ARN de interferencia	Hiperoxaluria Primaria		Anylam Pharmaceuticals
Oligonucleótido fosforotioato específico de la transtirretina	Terapia génica	Polineuropatía amiloide familiar		Isis Pharmaceuticals
Oligonucleótido sintético con ARNip bicatenario dirigido contra el ARNm de la	Silenciamiento génico	Hiperoxaluria Primaria		Anylam Pharmaceuticals
Oligonucleótido sintético con ARNip bicatenario dirigido contra el ARNm de la	ARN de intererencia	Porfiria Hepática Aguda		Anylam Pharmaceuticals
Oligonucleótido sintético de RNA de doble cadena específico del gen de	Bloqueador enzimático	Hiperoxaluria Primaria		Dicerna EU Ltd
OP-101	Reductor del stress oxidativo	Adrenoleucodistrofia		Orpheris Inc
Oxalato descarboxilasa de Bacillus subtilis	Agente enzimático	Hiperoxaluria Primaria		Allena Pharmaceuticals
Oxalobacter formigenes cepa HC-1	Terapia de substitución	Hiperoxaluria Primaria		OxThera AB

<i>Nombre</i>	<i>Mecanismo de acción</i>	<i>Indicación</i>	<i>Comercialización</i>	<i>N. comercial</i>	<i>laboratorio</i>
Óxido nítrico	Vasodilatador	Fibrosis Quística			Novoteris
Óxido nítrico	Vasodilatador	Fibrosis Quística			PD Dr.med. Joachim Riethmüller
Óxido nítrico	Vasodilatador	Fibrosis Quística			Biological Consulting Ltd
Óxido nítrico	Vasodilatador	Fibrosis Quística	Comercializado en España	Inomax	Ino Therapeutics
P113D	Bactericida	Fibrosis Quística			Demegen Inc
Partículas compuestas de co- polimeros del ácido metacrílico reticulado con un	Reductor de la absorción de fenilalanina	Fenilcetonuria			MipSalus ApS
Pegsitacasa	Reductor de los niveles de ácido úrico	Lesch Nyhan, Síndrome de			EnzymeRx
Pegunigalsidase alfa	Terapia de sustitución enzimática	Fabry, Enfermedad de			Protalix Biotherapeutics

<b><i>Nombre</i></b>	<b><i>Mecanismo de acción</i></b>	<b><i>Indicación</i></b>	<b><i>Comercialización</i></b>	<b><i>N. comercial laboratorio</i></b>
Pentosan polisulfato sódico (vía oral)	Desconocido/Reductor niveles glucosaminglucanos	Maroteaux Lamy, Síndrome de	Comercializado por otros laboratorios en otros países para la Cistitis Intersticial	Plexcera Therapeutics
Pentosan polisulfato sódico (vía oral)	Desconocido/Reductor niveles glucosaminglucanos	Maroteaux Lamy, Síndrome de	Comercializado por otros laboratorios en otros países para la Cistitis Intersticial	Vanguard Therapeutics
Pentosan polisulfato sódico (vía oral)	Desconocido/Reductor niveles glucosaminglucanos	Hurler, Síndrome de	Comercializado por otros laboratorios en otros países para la Cistitis Intersticial	Plexcera Therapeutics
Pentosan polisulfato sódico (vía oral)	Desconocido/Reductor niveles glucosaminglucanos	Maroteaux Lamy, Síndrome de	Comercializado por otros laboratorios en otros países para la Cistitis Intersticial	Dr Ulrich Granzer
Pentosan polisulfato sódico (vía oral)	Desconocido/Reductor niveles glucosaminglucanos	Hurler, Síndrome de	Comercializado por otros laboratorios en otros países para la Cistitis Intersticial	Dr Ulrich Granzer
Pentosan polisulfato sódico (vía oral)	Desconocido/Reductor niveles glucosaminglucanos	Hurler, Síndrome de	Comercializado por otros laboratorios en otros países para la Cistitis Intersticial	Vanguard Therapeutics
Pentosan polisulfato sódico (vía oral)	Desconocido/Reductor niveles glucosaminglucanos	Hurler, Síndrome de		Kyoto Tech Ltd
Pentosan polisulfato sódico (vía oral)	Desconocido/Reductor niveles glucosaminglucanos	Hurler, Síndrome de	Comercializado por otros laboratorios en otros países para la Cistitis Intersticial	Nextresearch di Gasparetto Adolfo & C., Sas

<b><i>Nombre</i></b>	<b><i>Mecanismo de acción</i></b>	<b><i>Indicación</i></b>	<b><i>Comercialización</i></b>	<b><i>N. comercial</i></b>	<b><i>laboratorio</i></b>
Pentosan polisulfato sódico (vía oral)	Desconocido/Reductor niveles glucosaminglucanos	Maroteaux Lamy, Síndrome de	Comercializado por otros laboratorios en otros países para la Cistitis Intersticial		Nextresearch di Gasparetto Adolfo & C., Sas
Pentosan polisulfato sódico (vía oral)	Desconocido/Reductor niveles glucosaminglucanos	Maroteaux Lamy, Síndrome de			Kyoto Tech Ltd
Péptido gamma Fosfoinositol 3-quinasa	Incrementa la actividad de los canales de la proteína CFTR	Fibrosis Quística			Kither Biotech s.r.l.
Péptido mimético de la Apolipoproteína E	Hipolipemiente	Hipercolesterolemia Familiar Homocigota			LipimetiX Development, LLC.
Pioglitazona	Protector de las células nerviosas	Adrenoleucodistrofia	Comercializado en España por otros laboratorios para otras indicaciones		Minoryx Therapeutics SL
Pirimetamina	Activador enzimático	Tay Sachs, Enfermedad de	Comercializado en España, pero no autorizado para esta indicación	Daraprim	Glaxo Smithkline
Pirimetamina	Activador enzimático	Sandhoff, Enfermedad de	Comercializado en España, pero no autorizado para esta indicación	Daraprim	Glaxo Smithkline
Pirimetamina	Activador enzimático	Tay Sachs, Enfermedad de			ExSar

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial laboratorio</b></i>
Pirimetamina	Activador enzimático	Sandhoff, Enfermedad de		ExSar
Piruvato sódico	Desconocido	Fibrosis Quística		Cellular Sciences Inc
Plásmido de ADN vector del gen transmembrana de la Fibrosis Quística	Terapia génica	Fibrosis Quística		Copernicus Therapeutics
POL6014	Inhibidor de la elastasa	Alfa 1 Antitripsina, Déficit de		Polyphor UK Ltd
Poli(oxi-1,2-etanedil), alpha-(carboximetil)-omega-metoxi-, amida con arginasa 1	Substitución enzimática	Hiperargininemia		ERA Consulting GmbH
Poli-N,N'-hexametenoguanidina-Poli-N1,N4-	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística		TGV-Inhalonix, Inc.
PPT1 recombinante humana	Terapia de sustitución	Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea		Collaborations Pharmaceuticals, Inc.
Pravastatina/Ácido zoledrónico	Hipolipemiente/reductor de la resorcion ósea	Progerie de Hutchinson Gilford, Síndrome de		Prenyl Bio

<b><i>Nombre</i></b>	<b><i>Mecanismo de acción</i></b>	<b><i>Indicación</i></b>	<b><i>Comercialización</i></b>	<b><i>N. comercial</i></b>	<b><i>laboratorio</i></b>
Proteína de fusión quimérica de alfa-Nacetilglucosaminidasa	Substitución enzimática	SanFilippo, Síndrome de			BioMarin Europe Ltd
Proteína sulfamidasa recombinante de origen humano químicamente	Substitución enzimática	SanFilippo, Síndrome de			Swedish Orphan Biovitrum AB (publ)
Quenodesoxicólico, ácido	Reductor de los niveles del colesterol en bilis	Xantomatosis Cerebrotendinosa	Pendiente de comercialización en España para los errores innatos de la síntesis de ácidos biliares primarios	Ácido quenodesoxicólico o Leadiant	Leadiant GmbH
Resunab	Inmunomodulador	Fibrosis Quística			Corbus Pharmaceuticals
Rilonacept	Inmunomodulador	Fiebre Mediterránea Familiar	Pendiente de comercialización en España para los Síndromes periódicos ligados a la criopirina	Rilonacept Regeneron	Regeneron Pharmaceuticals
Rosuvastatina	Liporeductor	Hipercolesterolemia Familiar Homocigota Pediátrica	Comercializado en España pero no autorizado para esta indicación	Crestor	Astra Zeneca
rsATP7A cDNA	Desconocido	Menkes, Enfermedad de			Stephen G. Kaler
Sacrosidasa	Substitución enzimática	Malabsorción Congénita de Sacrosa Isomaltosa	Comercializado en EEUU	Suclair	Orphan Medical

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Sacrosidasa	Sustitución enzimática	Malabsorción Congénita de Sucrosa Isomaltosa			QOL Therapeutics EU Ltd
Sal sódica de ácido acético trans-4-[4-[5-[[6-(trifluorometil)-3-	Reductor de los niveles de triglicéridos	Hiperlipoproteinemia de Fredrickson tipo I			Novartis Europharm Limited
Sapropterina	Cofactor enzimático	Fenilcetonuria	Comercializado en España	Kuvan	Merck KGaA
Sapropterina	Cofactor enzimático	Fenilcetonuria	Comercializado en Japón para la forma atípica de la fenilcetonuria	Biopten	Daiichi Pharmaceutical
Sebelipasa alfa	Substitución enzimática	Lípasa lisosomal ácida, deficiencia de	Comercializado en España	Kanuma	Alexion Pharmaceuticals
Seladelpar	Liporeductor	Hiperlipoproteinemia de Fredrickson tipo V			Cymabay Therapeutics
Seladelpar	Liporeductor	Hiperlipoproteinemia de Fredrickson tipo I			Cymabay Therapeutics
Seladelpar	Liporeductor	Hipercolesterolemia Familiar Homozigota			Cymabay Therapeutics

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Setmelanotida	Terapia de sustitución	Pro-opiomelanocortina, Deficiencia de			Rhythm Metabolics, Inc.
Setmelanotida	Terapia de sustitución	Pro-opiomelanocortina, Deficiencia de			Rhythm Metabolics, Inc.
Setmelanotida	Terapia de sustitución	Gen del Receptor de Leptina, Deficiencia del			Rhythm Metabolics, Inc.
Sintasa de Cistationina beta truncada y modificada con polietilenglicol	Substitución enzimática	Homocistinuria			Orphan Technologies Limites
S--Nitroglutación	Broncodilatador	Fibrosis Quística			N30 Pharmaceuticals
Succímero	Quelante	Cistinuria	Comercializado en EEUU	Chemet	Sanofi-Synthelabo (EEUU)
SYNB1618	Terapia de sustitución	Fenilcetonuria			Synlogic, Inc.
Tafamidis meglumina	Interrumpe la formación de amiloide	Polineuropatía amiloide familiar	Comercializado en España para la Polineuropatía Amiloide Familiar	Vyndaquel	Pfizer

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Tafamidis meglumina	Interrumpe la formación de amiloide	Amiloidosis Sistémica	Comercializado en España para la Polineuropatía Amiloide Familiar	Vyndaqel	Pfizer
Taliglucerasa alfa	Substitución enzimática	Gaucher, Enfermedad de			Protalix Biotherapeutics
Taliglucerasa alfa	Substitución enzimática	Gaucher, Enfermedad de	Comercializado en EEUU	Elelyso For Injection	Pfizer
Tamoxifeno, citrato	Activador del canal del cloro	Fibrosis Quística	Comercializado en España por otros laboratorios para otra indicación		GB Pharma Srl
Tamoxifeno, citrato	Activador del canal del cloro	Fibrosis Quística	Comercializado en España por otros laboratorios para otra indicación		Duchenne UK
Taurina	Terapia de sustitución	Homocistinuria			University of Colorado
Teicoplanina	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística			Neupharma S.r.l.
Tejido hepático terapéutico bioimpreso tridimensionalmente	Ingeniería de tejidos	Alfa 1 Antitripsina, Déficit de			Organovo Inc.

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Temocilina	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística	Comercializado en Bélgica, pero no autorizado para esta indicación huérfana	Negaban	Belpharma NV
Temsirolimus	Inhibidor del crecimiento celular	Adrenoleucodistrofia	Comercializado en España	Torisel	Wyeth Europa Ltd.
Temsirolimus	Inhibidor del crecimiento celular	Adrenoleucodistrofia			Centro de Investigación Biomédica en
Teprotumumab	Inmunomodulador	Graves Basedow, Enfermedad de			Genmab A/S
Terapia génica de la fibrosis quística basada en un virus adenoasociado como vector	Terapia génica	Fibrosis Quística			Targeted Genetics Corporation
Tetratiomolibdato amónico	Quelante	Wilson, Enfermedad de			Pipex
Tetratiomolibdato de colina	Quelante	Wilson, Enfermedad de			Wilson Therapeutics
Tiopronina	Reductor de la excreción de cisteína	Cistinuria	Comercializado en EEUU	Thiola	Mission Pharmacal

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Tiotropio	Broncodilatador	Fibrosis Quística	Comercializado en España, pero no autorizado para esta indicación	Spiriva	Boehringer Ingelheim
Tobramicina (por inhalación)	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística	Comercializado en España	TOBI	Chiron
Toxina del cólera modificada	Bloquea la destrucción de enzimas	Gaucher, Enfermedad de			ERAD Therapeutics Inc
Trientina	Quelante	Wilson, Enfermedad de			GMP-Orphan SAS
Trientina	Quelante	Wilson, Enfermedad de	Comercializado en Japón	Metalite	Tsumura
Trientina	Quelante	Wilson, Enfermedad de			Univar Limited
Trientina	Quelante	Wilson, Enfermedad de	Comercializado en EEUU	Syprine	Merck (EEUU)
Triheptanoína	Vigorizante	McArdle, Enfermedad de			Vall d'Hebron Institute of Research

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Triheptanoína	Vigorizante	Carnitín Palmitoil Transferasa, Déficit de			Ultragenyx Pharmaceutical
Triheptanoína	Vigorizante	Carnitín Palmitoil Transferasa, Déficit de			Vall d'Hebron Institute of Research
Triheptanoína	Vigorizante	McArdle, Enfermedad de			Ultragenyx Pharmaceutical
Ursodesoxicólico, ácido (suspensión)	Reductor de los niveles de colesterol en bilis	Fibrosis Quística	Comercializado en Portugal, Italia y otros países	Ursofalk	Asklepion Pharmaceuticals
Valpróico, ácido	Agente apoptótico/agonista gabaérgico	McArdle, Enfermedad de	Comercializado en España por otros laboratorios para otras indicaciones		Alan Boyd Consultants Ltd
Valpróico, ácido	Agente apoptótico/agonista gabaérgico	McArdle, Enfermedad de	Comercializado en España por otros laboratorios para otras indicaciones		G2M Cancer Drugs AG
Valpróico, ácido	Agente apoptótico/agonista gabaérgico	McArdle, Enfermedad de	Comercializado en España por otros laboratorios para otras indicaciones		Vall d'Hebron Institute of Research
Valpróico, ácido	Agente apoptótico/agonista gabaérgico	McArdle, Enfermedad de	Comercializado en España por otros laboratorios para otras indicaciones		Neuropharm Limited

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Valpróico, ácido	Agente apoptótico/agonista gabaérgico	McArdle, Enfermedad de			Universidad de Birmingham
Vancomicina (inhalada)	Antibiótico bactericida	Fibrosis Quística			Savara Pharmaceuticals
Vector adenoviral recombinante AAV2/rh8 que expresa las subunidades A y B	Terapia génica	Tay Sachs, Enfermedad de			National Tay-Sachs & Allied Diseases
Vector de AAV9 recombinante que expresa el gen de la sulfoglucosamina	Terapia génica	SanFilippo, Síndrome de			Abeona Therapeutics
Vector de la AAV-G6Pasa	Terapia génica	Von Gierke, Enfermedad de			GlyGenix Therapeutics, Inc.
Vector retroviral, R-GC y GC gen 1750	Terapia génica	Gaucher, Enfermedad de			Genzyme (EEUU)
Vector viral adeno asociado de serotipo Anc80 codificado que contiene el gen humano	Terapia génica	Wilson, Enfermedad de			Vivet Therapeutics
Vector viral adenoasociado autocomplementario recombinante del serotipo 9	Terapia génica	Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea			Ser-mes Planificación SL

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial laboratorio</b></i>
Vector viral adeno-asociado conteniendo el gen de la alfa-N-acetilglucosaminidasa	Terapia génica	SanFilippo, Síndrome de		Institut Pasteur
Vector viral adenoasociado de serotipo 10, que transporta los DNAc de la N-	Terapia génica	SanFilippo, Síndrome de		Lysogene
Vector viral adenoasociado de serotipo 5 que contiene el gen humano alanina glioxilato	Terapia génica	Hiperoxaluria Primaria		Amsterdam Molecular Therapeutics
Vector viral adenoasociado de serotipo 8 que codifica el ADN complementario del gen	Terapia génica	Wilson, Enfermedad de		Aligen Therapeutics SL
Vector viral adeno-asociado de serotipo 9 que contiene el gen glucocerebrosidasa	Terapia génica	Gaucher, Enfermedad de		Gauchers Association
Vector viral adenoasociado de serotipo rh10 que expresa la beta-galactosidasa	Terapia génica	Gangliosidosis GM1		Lysogene
Vector víral adenoasociado del serotipo 10 que contiene el ADNc de la N-	Terapia génica	SanFilippo, Síndrome de		Lysogene
Vector víral adenoasociado del serotipo 2 bajo el control regulatorio de un promotor de	Terapia génica	Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea		Spark Therapeutics

<b><i>Nombre</i></b>	<b><i>Mecanismo de acción</i></b>	<b><i>Indicación</i></b>	<b><i>Comercialización</i></b>	<b><i>N. comercial laboratorio</i></b>
Vector viral adenoasociado del serotipo 2/6 (Raav2/6) que codifica nucleasas con dedos	Terapia génica	Hurler, Síndrome de		Sangamo Biosciences
Vector viral adenoasociado del serotipo 2/6 (Raav2/6) que codifica nucleasas con dedos	Terapia génica	Hunter, Síndrome de		Sangamo Biosciences
Vector viral adenoasociado del serotipo 8 que codifica la ornitina transcarbamilasa	Terapia génica	Ornitín Transcarbamilasa, Déficit de		Pharma Gateway AB
Vector viral adenoasociado del serotipo 8 que contiene el gen humano de la glucosa-6-	Terapia génica	Von Gierke, Enfermedad de		Pharma Gateway AB
Vector viral adenoasociado del serotipo 8 que contiene el gen humano UGT1A1	Terapia génica	Crigler Najjar, Síndrome de		Fondazione Telethon
Vector viral adenoasociado del serotipo 8 que contiene el gen humano UGT1A1	Terapia génica	Crigler Najjar, Síndrome de		Généthon
Vector viral adenoasociado del serotipo 9 auto complementario que contiene	Terapia génica	SanFilippo, Síndrome de		Ser-mes Planificación SL
Vector viral adenoasociado del serotipo 9 que contiene el gen humano HGSNAT	Terapia génica	SanFilippo, Síndrome de		Cochamo Systems Ltd

<i>Nombre</i>	<i>Mecanismo de acción</i>	<i>Indicación</i>	<i>Conercialización</i>	<i>N. comercial laboratorio</i>
Vector viral adenoasociado del serotipo 9 que contiene el gen de la iduronato-2	Terapia génica	Hunter, Síndrome de		Esteve
Vector viral adenoasociado del serotipo HSC que expresa el gen dela fenilalaninhidroxilasa	Terapia génica	Fenilcetonuria		Homology Medicines, Inc.
Vector viral adenoasociado del serotipo LK03 que codifica la ornitina transcarbamilasa	Terapia génica	Ornitín Transcarbamilasa, Déficit de		Dr Julien Baruteau
Vector víral adenoasociado que contiene el gen de la porfobilinogeno deaminasa	Terapia génica	Porfiria Aguda Intermitente		Amsterdam Molecular Therapeutics
Vector viral adenoasociado que contiene el gen de la sulfamidasa humana	Terapia génica	SanFilippo, Síndrome de		Esteve
Vector viral adenoasociado que contiene el gen humano ARSB	Terapia génica	Maroteaux Lamy, Síndrome de		Fondazione Telethon
Vector viral adenoasociado que contiene el receptor de la proteína de baja densidad	Terapia génica	Hipercolesterolemia Familiar Homozigota		ReGenX Biosciences
Vector viral adenoasociado recombinante de serotipo 9 que contiene el gen de la	Terapia génica	Hunter, Síndrome de		ReGenX Biosciences

<i><b>Nombre</b></i>	<i><b>Mecanismo de acción</b></i>	<i><b>Indicación</b></i>	<i><b>Comercialización</b></i>	<i><b>N. comercial</b></i>	<i><b>laboratorio</b></i>
Vector viral adenoasociado recombinante del serotipo 9 que expresa la N-	Terapia génica	SanFilippo, Síndrome de			Nationwide Children's Hospital
Vector viral adenoasociado recombinante no replicante que expresa el gen de la ácido	Terapia génica	Pompe, Enfermedad de			Duke University medical center
Vector viral adenoasociado recombinante serotipo 8 que contiene el gen del alfa-	Terapia génica	Fabry, Enfermedad de			Freeline Therapeutics Ltd
Vector viral adenoasociado recombinante y no replicante del serotipo 8 que contiene el	Terapia génica	Crigler Najjar, Síndrome de			Audentes Therapeutics
Velaglucerasa alfa	Substitución enzimática	Gaucher, Enfermedad de	Comercializado en España	VPRIV	Shire Pharmaceutical Development Ltd.
Virus recombinante adenoasociado/vector de la alfa-1-antitripsina	Terapia génica	Alfa 1 Antitripsina, Déficit de			Applied Genetic Technologies Corp
VK0214	Agonista tiroideo	Adrenoleucodistrofia			Viking Therapeutics
Volanesorsen	Liporeductor	Quilomicronemia familiar			Isis Pharmaceuticals

***Nombre***

Volanesorsen

***Mecanismo de acción***

Liporeductor

***Indicación***

Lipodistrofia Familiar  
Parcial

***Comercialización***

***N. comercial laboratorio***

Isis  
Pharmaceuticals