



Umedaptanib pegol en niños con acondroplasia.

Observatorio Argentino CETSAI para la innovación farmacéutica.

Informe: 06

Versión: 02

Fecha de última actualización: Noviembre de 2025



U UNIVERSIDAD
ISALUD

CETSAI

CENTRO de EVALUACIÓN de TECNOLOGÍAS
SANITARIAS, ACCESO e INNOVACIÓN



RESUMEN

Umedaptanib pegol es un aptámero anti-FGF2 actualmente en etapa avanzada de desarrollo clínico para el tratamiento de niños con acondroplasia, una displasia ósea genética caracterizada por baja talla y múltiples complicaciones sistémicas. Si bien aún no dispone de aprobación comercial a nivel internacional ni nacional, los primeros datos provenientes de un estudio de fase II –todavía no revisados por pares– sugieren que este fármaco podría aumentar la velocidad de crecimiento anual en pacientes respondedores, con un perfil de seguridad favorable a corto plazo. Sin embargo, estos hallazgos requieren ser reafirmados en ensayos clínicos de fase III con mayor duración y seguimiento.

En Argentina, la acondroplasia está reconocida como una enfermedad poco frecuente y persiste una alta demanda insatisfecha tanto de tratamientos farmacológicos innovadores como de acceso a terapias de soporte y equipos multidisciplinarios.

Hasta ahora, no se han identificado evaluaciones económicas ni precios oficiales para umedaptanib pegol, ni existen recomendaciones formales de agencias científicas internacionales sobre su uso. La llegada de esta molécula representa una innovación estratégica, ya que ofrecería una alternativa modificadora del curso de la enfermedad, con el potencial de mejorar los resultados clínicos.

El presente trabajo es un documento de Escaneo del Horizonte priorizado, realizado y autofinanciado por el Observatorio Argentino CETSAI para la innovación farmacéutica. El Centro de Evaluación de Tecnologías Sanitarias, Acceso e Innovación (CETSAI) en la universidad ISALUD pretende adelantar información confiable al sistema de salud argentino para la toma de decisiones sobre el acceso a la innovación farmacéutica aún no disponible en el país.

Para citar esta publicación: Umedaptanib pegol en niños con acondroplasia. Observatorio Argentino CETSAI para la innovación farmacéutica, Informe de Escaneo del Horizonte N° 06, versión 02, Buenos Aires, Argentina. Noviembre 2025. Disponible en: <https://cetsai.isalud.edu.ar/>

SUMMARY

Umedaptanib pegol is an anti-FGF2 aptamer currently in advanced clinical development for the treatment of children with achondroplasia, a genetic bone dysplasia characterized by short stature and multiple systemic complications. Although it does not yet have international or national marketing approval, initial data from an ongoing phase II study—not yet peer reviewed—suggest that this drug may increase annual growth velocity in responding patients and has a favorable short-term safety profile. However, these findings require confirmation in longer-term, phase III clinical trials with extended follow-up.

In Argentina, achondroplasia is recognized as a rare disease, and there remains a high unmet need for both innovative pharmacological treatments and access to supportive therapies and multidisciplinary teams.

To date, no economic evaluations or official prices have been identified for umedaptanib pegol, nor are there formal recommendations from international scientific agencies regarding its use. The arrival of this molecule represents a strategic innovation, as it would offer a disease-modifying alternative, with the potential to improve clinical outcomes.

This work is a Horizon Scanning document prioritized, conducted and self-funded by the CETSAI Argentine Observatory for Pharmaceutical Innovation. The Center for Health Technology Assessment, Access, and Innovation (CETSAI) at ISALUD University aims to provide the Argentine healthcare system with reliable information for decision-making regarding access to pharmaceutical innovation not yet available in the country.

To cite this publication: Umedaptanib pegol in children with achondroplasia. Argentine Observatory for Pharmaceutical Innovation CETSAI, Horizon Scanning Report No. 06, version 02, Buenos Aires, Argentina. November 2025. Available at: <https://cetsai.isalud.edu.ar/>

INTRODUCCIÓN

La acondroplasia es una enfermedad genética que resulta de alteraciones en el gen que regula el crecimiento físico, provocando desde el nacimiento una baja estatura desproporcionada, con extremidades cortas y un torso de tamaño promedio.¹ Es causada por una mutación puntual en el gen FGFR3 (receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos), situado en el cromosoma 4, que se hereda de manera autosómica dominante. Esta mutación genera una activación constitutiva del FGFR3, que actúa como un regulador negativo del crecimiento óseo endocondral, provocando como consecuencia una inhibición excesiva de la proliferación y diferenciación de los condrocitos en la placa de crecimiento de los huesos largos.^{1,2}

La acondroplasia es una enfermedad poco frecuente y representa la displasia ósea más frecuente, con una incidencia internacional estimada entre 1:25.000 y 1:30.000 nacidos vivos. En Argentina, según Resolución Ministerial 307/2023, está reconocida como enfermedad poco frecuente por el Ministerio de Salud de la Nación, donde su incidencia reportada es de aproximadamente 0,47 por cada 10.000 nacidos.³⁻⁵

Las personas con acondroplasia presentan una baja estatura desproporcionada, con extremidades cortas de predominio proximal, tronco de longitud normal y macrocefalia típica.² Además de los rasgos físicos, pueden experimentar complicaciones ortopédicas, otitis recurrentes, apnea del sueño, y en algunos casos, complicaciones neurológicas o respiratorias graves que requieren atención especializada. En cuanto a la expectativa de vida, la mayoría de los afectados tiene una vida saludable y activa, con desarrollo intelectual preservado; sin embargo, existe un mayor riesgo de sobrepeso, enfermedad cardiovascular y complicaciones respiratorias en adultos, lo que puede impactar parcialmente la longevidad, sobre todo en presencia de complicaciones graves en la infancia.^{1,2,6}

El diagnóstico de acondroplasia puede realizarse en etapa prenatal a través de estudios ecográficos, especialmente si los padres presentan la condición, aunque la mayoría de los casos corresponde a mutaciones nuevas en familias sin antecedentes.² En el periodo postnatal se confirma mediante la evaluación clínica y radiológica, observando los signos característicos del cuadro y complementando con mediciones antropométricas específicas. El manejo de la enfermedad es multidisciplinario e incluye controles programados por edad para detectar complicaciones neurológicas, ortopédicas, respiratorias y auditivas, junto con el asesoramiento familiar y la adaptación de entornos escolares, sociales y laborales, según las guías internacionales y argentinas.^{1,2,7} Actualmente, el único tratamiento farmacológico con aprobación regulatoria es el vosoritide, un análogo del péptido natriurético tipo C, que es el primer fármaco dirigido específicamente a modificar el curso del crecimiento óseo en estos pacientes.^{4,8}

TECNOLOGÍA

Umedaptanib pegol es un aptámero de oligonucleótido diseñado para unirse específicamente al factor de crecimiento de fibroblastos tipo 2 (FGF2), bloqueando su interacción con el receptor FGFR3 y modulando negativamente la vía implicada en la inhibición del crecimiento óseo en la acondroplasia. Al inhibir de manera selectiva la actividad del FGF2, umedaptanib pegol reduciría el exceso de señalización que limita la proliferación y diferenciación de los condrocitos en la placa de crecimiento, permitiendo así restaurar parcialmente el crecimiento de los huesos largos y mejorar los parámetros clínicos asociados a la talla baja desproporcionada característica de la enfermedad.^{9,10}

Umedaptanib pegol se presenta en forma de solución inyectable, diseñada para administración subcutánea. En los ensayos clínicos en niños con acondroplasia, las dosis evaluadas han sido de 0,3 mg/kg una vez por semana en la cohorte de dosis baja y 0,6 mg/kg cada dos semanas en otra cohorte, ambas administradas mediante inyección subcutánea. El tratamiento está indicado para pacientes pediátricos y debe ser ajustado según el peso corporal, bajo supervisión y monitorización especializada en centros con experiencia en enfermedades óseas raras.^{10,11}

La Agencia de Productos Farmacéuticos y Dispositivos Médicos (PMDA, su sigla del inglés *Pharmaceuticals and Medical Devices Agency*) de Japón aún no ha autorizado la comercialización del umedaptanib pegol en acondroplasia; sin embargo, se encuentra en investigación clínica avanzada en Japón, con la realización de estudios observacionales y de fase II que han sido autorizados y supervisados por esta agencia regulatoria.^{12,13} La Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA, su sigla del inglés *U.S. Food and Drug Administration*) y la Agencia Europea de Medicamentos (EMA, su sigla del inglés *European Medicines Agency*) en 2025 no han autorizado su comercialización en la indicación evaluada.

OBJETIVO

El objetivo del presente documento de Evaluación de Tecnología Sanitaria (ETESA) ultrarrápida de Escaneo del Horizonte es evaluar los parámetros de eficacia, seguridad, costos y recomendaciones disponibles acerca del empleo de umedaptanib pegol en niños con acondroplasia ajustados a las necesidades, valores y preferencias del sistema de salud de Argentina.

MÉTODOS

Los informes del Observatorio Argentino CETSAI para la innovación farmacéutica siguen los lineamientos de la Comisión Nacional de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Excelencia Clínica (CONETEC) en el Ministerio de Salud de la Nación (Resolución Ministerial 2092/23; Disponible en: <https://www.boletinoficial.gob.ar/detalleAviso/primera/294474/20230920>) y la Red Internacional EuroScan (EuroScan International Network, A toolkit for the identification and assessment of new and emerging health technologies, 2014, EuroScan International Network: Birmingham. Disponible en: <https://www.euroscan.org/methods/methods-toolkit/>).

Se realizó una estrategia de búsqueda bibliográfica en los repositorios de PUBMED, LILACS, BRISA, COCHRANE, TRIPDATABASE, ClinicalTrials.gov., y la Plataforma de Registro Internacional de Ensayos Clínicos. Se buscó específicamente en las página web del Observatorio de Innovación del Instituto Nacional de Investigación en Salud (NIHR Innovation Observatory, su sigla del inglés *National Institute for Health Research Innovation Observatory*) de la Universidad de Newcastle y de la HealthTechScan internacional. Se complementó la misma con una búsqueda en Google Académico y Perplexity (Perplexity, 2025. Perplexity.ai. Disponible en: <https://www.perplexity.ai/>) para el recupero de literatura gris publicada por productores de la tecnología, organizaciones de pacientes, sociedades científicas, agencias reguladoras, financiadores de salud y organismos de ETESA.

Para comprender las necesidades, valores y preferencias del sistema de salud de Argentina se publicó un formulario de consulta pública para toda la sociedad en la web del CETSAI. El formulario estuvo disponible con anterioridad a la publicación de este informe y por un período de 7 (siete) días corridos con preguntas específicas que colaboraron a comprender el contexto argentino.

Se priorizó la inclusión de artículos para Argentina y Latinoamérica, revisiones sistemáticas con meta-análisis, ensayos clínicos controlados aleatorizados; así como también estudios de la vida real, informes de ETESA, evaluaciones económicas y recomendaciones para la práctica clínica y de cobertura.

La fecha de búsqueda de información fue hasta el 29 de septiembre de 2025. Para la búsqueda en Pubmed se utilizó la siguiente estrategia de búsqueda: (Umedaptanib pegol[tiab] OR RBM-007[tiab]) AND (Achondroplasia[MeSH] OR achondroplasia*[tiab] OR SADDAN*[tiab] OR Severe Achondroplasia*[tiab] OR Skeleton-Skin*[tiab])

EVIDENCIA CLÍNICA

A continuación se resumen las características de la evidencia seleccionada.

Tabla 1. Resumen de la evidencia seleccionada.

Estudios	Diseño	Población	Intervención y comparador	Desenlaces
Observational study (JPRN-jRCT2031220113) ¹⁴	Observacional, fase IIa	Niños japoneses de 5 a 14 años de edad con acondroplasia.	Observación antes de intervención	Velocidad de crecimiento en altura durante 26 semanas, Cambio en el peso corporal, perímetro cefálico y perímetro torácico, Cambio en el IMC, eventos adversos, etc.
Clinical study (JPRN-jRCT2031220291) ¹⁵	Ensayo clínico, fase IIa	Niños japoneses de 5 a 14 años de edad con acondroplasia.	Umedaptanib pegol 0,3 o 0,6 mg/kg SC, cada 1 a 4 semanas durante 34 semanas.	Comparación de la velocidad de crecimiento en altura antes y después de la administración a partir de la semana 26 semanas, Cambio en la fosfatasa alcalina y el NT-proCNP séricos, Evento adverso, etc.
Extension study (JPRN-jRCT2031220338) ¹⁶	Estudio de extensión, fase IIa	Niños japoneses de 5 a 14 años de edad con acondroplasia. El período de administración es de 1 a 5 años.	Umedaptanib pegol	Comparación de la velocidad de crecimiento en altura en el estudio observacional y en la entrada temprana al estudio de fase II, Evento adverso, etc.

SC: subcutáneo.

La empresa farmacéutica japonesa RIBOMIC, Inc. publicó en noviembre del 2024 los resultados parciales y preliminares de su ensayo clínico de fase IIa (JPRN-jRCT2031220291) en su página web.¹³ No se han hallado resultados publicados con revisión de pares. La empresa anunció que los 6 (seis) niños de 5 a 14 años de edad que habían sido aleatorizados al grupo de dosis baja de umedaptanib pegol (cohorte 1; 0,3 mg/kg por semana) completaron el estudio, donde uno de ellos tuvo que retirarse por interrupción de la medicación que no fue especificado. Para los 5 (cinco) niños, dos niños obtuvieron aumentos en las tasas de crecimiento en altura en +4,6 cm y +3,3 cm/año respecto a la etapa previa a la administración (estudio observacional). Mientras que 3 (tres) niños no respondieron al fármaco en dosis baja.

La empresa anuncia también que los 5 (cinco) niños han pasado a un estudio de administración prolongada con dosis baja (0,3 mg/kg), donde se seguirá evaluando la eficacia y seguridad del fármaco. Además, la inscripción de 7 (siete) niños ha sido completada para el estudio de dosis alta (cohorte 2; 0,6 mg/kg por semana) donde ya se ha iniciado la administración en 4 (cuatro) de estos niños. Se espera que los resultados del estudio de la cohorte 2 se anuncien en septiembre de 2025. No se han reportado problemas de seguridad en los ensayos clínicos de fase IIa en curso, incluido este caso.¹³

COSTOS

No se hallaron evaluaciones económicas para Argentina y el Mundo que mencionen el medicamento en la indicación evaluada.

Hasta la fecha, no existen precios de mercado ni costos publicados oficialmente para umedaptanib pegol en acondroplasia, ya que el medicamento aún se encuentra en fase clínica y no ha sido autorizado comercialmente en ningún país.

RECOMENDACIONES

No se hallaron recomendaciones para Argentina y el Mundo que mencionen el medicamento en la indicación evaluada.

Rare Disease Advisor es un grupo editorial especializado en medicina rara y enfermedades genéticas, dedicado a difundir resultados de investigación clínica, avances terapéuticos y análisis de tratamientos emergentes, con enfoque en novedades, seguridad y contexto científico para profesionales sanitarios.¹¹ Con información preliminar publicada por la empresa, este grupo sugiere que umedaptanib pegol podría convertirse en una terapia esencial para el manejo de esta compleja enfermedad.

INNOVACIÓN ESTRATÉGICA

Umedaptanib pegol representa una innovación estratégica en el abordaje terapéutico de la acondroplasia pediátrica al proponer un mecanismo de acción completamente novedoso: la modulación selectiva de la señalización del FGF2 mediante aptámeros, con el potencial de impactar sobre el crecimiento óseo en pacientes que hasta ahora contaban solo con opciones farmacológicas limitadas.

Resultados preliminares y sin revisión de pares para dos niños incluidos en un ensayo clínico fase IIa, mostraría un aumento en la tasa de crecimiento anual para umedaptanib pegol en dosis bajas.^{4,13} Sin embargo, es importante destacar que tres niños no respondieron al tratamiento y se requieren estudios comparativos directos y a largo plazo para establecer su superioridad global frente a otras terapias.

ESTRATEGIAS DE ACCESO

No se hallaron políticas de cobertura o estrategias de acceso para Argentina y el Mundo que mencionen el medicamento en la indicación evaluada.

Hasta septiembre de 2025, el fabricante RIBOMIC no ha anunciado públicamente un programa formal de acceso temprano, cobertura por uso compasivo, ni estrategias específicas de acceso global para umedaptanib pegol en acondroplasia.¹³ Las prioridades actuales del laboratorio se han centrado en completar los ensayos clínicos de fase II y planificar el inicio del ensayo fase III, aunando recursos y alianzas estratégicas para avanzar en la autorización regulatoria y futura comercialización. Hay mención de negociaciones para posibles acuerdos de licencias o desarrollo conjunto de cara al lanzamiento y expansión del acceso una vez que se complete la etapa regulatoria y se obtenga la aprobación comercial.¹⁷

En Argentina las personas con acondroplasia no cuentan con una política específica por parte de los Ministerio de Salud Nacional y Provinciales. La Comisión Nacional de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Excelencia Clínica (CONETEC) ha publicado en 2022 un informe ETESA rápido para vosoritide para acondroplasia con epifisis abierta.⁴ Las definiciones de la CONETEC son para todo el sistema de salud y tienen carácter vinculante para el Ministerio de Salud Nacional, sus organismos descentralizados y desconcentrados. Sin embargo, dicho informe es un resumen de evidencia y no posee una recomendación de cobertura explícita debido a su carácter rápido.

Los familiares de personas con acondroplasia han reportado que enfrentan múltiples dificultades de acceso al tratamiento y a medidas de soporte.^{1,4} Entre las principales dificultades se destacan la limitada disponibilidad de terapias específicas, especialistas multidisciplinarios en regiones alejadas de los centros urbanos, dispositivos adaptados, y falta de cobertura para vosoritide, siendo su acceso principal la vía de la judicialización.¹⁸⁻²²

REFERENCIAS

1. Together "Guía de acondroplasia". Acondroplasia Argentina (ACONAR). 2024. Accessed September 28, 2025. <https://aconar.org.ar/together-guia-de-acondroplasia/>
2. Mrousseau. Hospital Garrahan - Guías de Atención Pediátrica. Manejo de la acondroplasia. 2013. Accessed September 28, 2025. <https://www.garrahan.gov.ar/guias-de-atencion-pediatrica>
3. Duarte SP, Rocha ME, Bidondo MP, Liascovich R, Barbero P, Groisman B. Bone dysplasias in 1.6 million births in Argentina. *Eur J Med Genet.* 2019;62(12):103603. doi:10.1016/j.ejmg.2018.12.008
4. Comisión Nacional de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Excelencia Clínica (CONETEC). Informe rápidos de Evaluación de Tecnologías Sanitarias N°5.Vosoritide para acondroplasia con epífisis abierta. Argentina.gob.ar. 2022. Accessed September 28, 2025. <https://www.argentina.gob.ar/salud/publicaciones-ets>
5. Enfermedades poco frecuentes. Argentina.gob.ar. December 10, 2020. Accessed September 28, 2025. <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes>
6. ACONAR | Acondroplasia Argentina. Accessed September 28, 2025. <https://aconar.org.ar/>
7. Leiva-Gea A, Martos Lirio MF, Barreda Bonis AC, et al. Acondroplasia: actualización en diagnóstico, seguimiento y tratamiento. *An Pediatría.* 2022;97(6):423-423.e10. doi:10.1016/j.anpedi.2022.10.004
8. Administración Nacional de Medicamentos, Alimentos y Tecnología Médica (ANMAT). Disposición 5624/24. 2024. <https://buscadispo.anmat.gob.ar/>
9. Nakamura Y. Multiple Therapeutic Applications of RBM-007, an Anti-FGF2 Aptamer. *Cells.* 2021;10(7):1617. doi:10.3390/cells10071617
10. RIBOMIC Inc. Pipeline. 2025. Accessed September 28, 2025. <https://www.ribomic.com/eng/pipeline.php>
11. Garlapow M, PhD. Umedaptanib Pegol Boosted Growth in Children With Achondroplasia. Rare Disease Advisor. November 11, 2024. Accessed September 28, 2025. <https://www.rarediseaseadvisor.com/news/umedaptanib-pegol-boosted-growth-children-achondroplasia/>
12. Pharmaceuticals and Medical Devices Agency, Japan - umedaptanib pegol. 2025. Accessed September 28, 2025. https://ss.pmda.go.jp/en_all/search.x?nccharset=A44F3E3B&nccharset=FEF28A70&q=umedaptanib+pegol&ie=UTF-8&page=1
13. RIBOMIC Announces Positive Interim Results from Phase IIa Trial of umedaptanib pegol in Achondroplasia Demonstrating Increase in Annualized Growth Rate of up to +4.6 cm/year in Children 5 Years of Age and Older in the Low Dose Cohort. Accessed September 28, 2025. <https://www.businesswire.com/news/home/20241105303837/en/RIBOMIC-Announces-Positive-Interim-Results-from-Phase-IIa-Trial-of-umedaptanib-pegol-in-Achondroplasia-Demonstrating-Increase-in-Annualized-Growth-Rate-of-up-to-4.6-cmyear-in-Children-5-Years-of-Age-and-Older-in-the-Low-Dose-Cohort>
14. ICTRP Search Portal. Observational study of children with achondroplasia. 2022. Accessed September 28, 2025. <https://trialsearch.who.int/Trial2.aspx?TrialID=JPRN-jRCT2031220338>
15. ICTRP Search Portal. An early phase II study of RBM-007 in children with achondroplasia. 2023. Accessed September 28, 2025. <https://trialsearch.who.int/Trial2.aspx?TrialID=JPRN-jRCT2031220291>
16. ICTRP Search Portal. A long-term study of RBM-007 in children with achondroplasia. 2023. Accessed September 28, 2025. <https://trialsearch.who.int/Trial2.aspx?TrialID=JPRN->

JRCT2031220338

17. IQ SC. RIBOMIC Prevé Iniciar Ensayo Clínico de Fase III de Umedaptanib Pegol para Acondroplasia en 2026 Tras los Resultados de la Fase II | MarketScreener España. August 1, 2025. Accessed September 28, 2025. <https://es.marketscreener.com/noticias/ribomic-preve-iniciar-ensayo-cl-nico-de-fase-iii-de-umedaptanib-pegol-para-acondroplasia-en-2026-tra-ce7c5ed9d988f027>
18. vanesa. Deberán cubrir remedio para niño con acondroplasia. Justicia de Primera. July 24, 2023. Accessed September 28, 2025. <https://justiciadeprimera.com/2023/07/24/ordenan-cubrir-costoso-medicamento-para-nino-con-talla-baja-extrema/>
19. jmporolli. Una medida cautelar ordena a OSDE cubrir al 100% un medicamento para una niña con enanismo. Poder Judicial Mendoza. August 11, 2022. Accessed September 28, 2025. <https://jusmendoza.gob.ar/una-medida-cautelar-ordena-a-osde-cubrir-al-100-un-medicamento-para-una-nina-con-enanismo-2/>
20. Sus hijos heredaron su acondroplasia y pide que la obra social cubra una medicación que les “mejora la vida.” ElDoce.tv. September 18, 2025. Accessed September 28, 2025. <https://eldoce.tv/actualidad/2025/09/18/sus-hijos-heredaron-su-acondroplasia-y-pide-que-la-obra-social-cubra-una-medicacion-que-les-mejora-la-vida/>
21. Justo LV de S. La lucha de una familia de Devoto por un medicamento que puede cambiar vidas. La Voz de San Justo | La Voz de San Justo te brinda noticias e información fehaciente, las 24 hs. del día, de San Francisco, la región y el país. Accessed September 28, 2025. <https://www.lavozdesanjusto.com.ar/la-lucha-de-una-familia-de-devoto-por-un-medicamento-que-puede-cambiar-vidas>
22. Justicia ratificó cobertura total para Mateo: “Fue un camino largo, pero siempre con fe.” Noticiero 9. August 27, 2025. Accessed September 28, 2025. <https://www.noticiero9.com.ar/14781-justicia-ratifico-cobertura-total-para-mateo-fue-un-camino-largo-pero-siempre-con-fe>

**UNIVERSIDAD
ISALUD**



CETSAI

CENTRO de EVALUACIÓN de TECNOLOGÍAS
SANITARIAS, ACCESO e INNOVACIÓN

cetsai.isalud.edu.ar

