

Cuando se trata de colesterol, vitaminas liposolubles, nutrientes, peso y crecimiento...

ABSORBER MÁS ES GANAR MÁS.

Esta guía tiene como objetivo que aprenda sobre el síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS) y CHOLBAM para que pueda ser el mejor defensor de usted mismo o de un ser querido.

Hable con un proveedor de atención médica para obtener más información sobre CHOLBAM.

CHOLBAM es una terapia de reemplazo del ácido cólico que puede ayudar a los pacientes con SLOS a aumentar los niveles de colesterol, reducir las enzimas hepáticas y mejorar ciertos parámetros de crecimiento.*

En los estudios esenciales no se incluyó a pacientes evaluables con SLOS.

*CHOLBAM se estudió en un estudio piloto. Se necesitan estudios a largo plazo para determinar la durabilidad del efecto y los posibles beneficios clínicos. En un estudio piloto de 2 meses de duración, 9 de los 12 pacientes mostraron una tendencia creciente en el aumento de peso desde el inicio, pero no alcanzaron significación estadística.

INDICACIÓN

¿Qué son las cápsulas de CHOLBAM® (ácido cólico)?

CHOLBAM es un medicamento con receta. Es un ácido biliar utilizado para lo siguiente:

- Tratamiento de los trastornos de síntesis de ácidos biliares (mal funcionamiento en la producción de ácidos biliares en el hígado) debidos a la falta de una sola enzima responsable de la producción de ácidos biliares.
- Tratamiento (además de otros tratamientos) de trastornos peroxisomales (una pérdida de función en partes importantes de una célula), incluidos los trastornos del espectro de Zellweger, en pacientes que muestran signos o síntomas de enfermedad hepática, heces pálidas por demasiada grasa o problemas derivados de no absorber ciertas vitaminas (A, D, E, K).

No se ha estudiado la seguridad y efectividad de CHOLBAM en los síntomas fuera del hígado.

Consulte la Información importante de seguridad adicional de CHOLBAM a lo largo del documento y la [Información de prescripción completa](#) que se adjunta.

Esta es Mallie, de 4 años, en su clase de danza clogging. Tiene SLOS y toma CHOLBAM desde 2023. Los resultados individuales pueden variar.

 **Cholbam**[®]
(cholic acid) capsules

¿Qué es el síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS)?

El SLOS es una enfermedad genética rara que **impide que el organismo produzca suficiente colesterol** debido a un cambio, o una mutación, en el gen de la 7-dehidrocolesterol reductasa (*DHCR7*).

Los niveles de colesterol saludables ayudan al organismo con funciones importantes:



Es la base fundante de las células



Ayuda a producir hormonas



Ayuda a la salud cerebral



Se utiliza para producir ácidos biliares como el ácido cólico



Fomenta el crecimiento y el desarrollo

El ~90 % de las personas con SLOS tienen niveles de colesterol inferiores a lo normal.

Cuando el cuerpo no puede producir o absorber suficiente colesterol, pueden surgir varios problemas de salud.

El colesterol produce ácidos biliares, que ayudan a digerir las grasas y a absorber los nutrientes

Un colesterol bajo puede provocar ácidos biliares bajos

¿Cómo están relacionados el colesterol y los ácidos biliares?

Los niveles bajos de colesterol pueden dar lugar a niveles bajos de ácidos biliares, lo que dificulta que el organismo absorba el colesterol y otros nutrientes importantes. **Incluso si toma suplementos de colesterol, es posible que su cuerpo no absorba suficiente colesterol si no tiene suficiente ácido biliar.**



Los ácidos biliares se producen a partir del colesterol en el hígado. Las personas con síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS) que tienen colesterol bajo también pueden tener niveles bajos de ácidos biliares.



Los ácidos biliares ayudan con las funciones esenciales del cuerpo.

- Ayudan en la digestión y absorción de nutrientes de los alimentos, como colesterol, grasas y vitaminas liposolubles
- Ayudan a mantener la función hepática



Un ácido biliar importante es el ácido cólico.

- El ácido cólico es clave para una digestión adecuada, la absorción de nutrientes como el colesterol de los alimentos que comemos y la eliminación de toxinas del cuerpo
- Las personas con SLOS pueden carecer de niveles saludables de ácido cólico

La terapia de reemplazo con ácido cólico puede ayudar a elevar los niveles de colesterol, lo que facilita que el cuerpo absorba más nutrientes.

CHOLBAM es ácido cólico

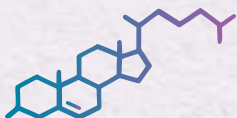
CHOLBAM es un medicamento de venta con receta que puede ayudar a aumentar el ácido cólico en personas con síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS) y otros trastornos raros de la síntesis de ácidos biliares.



El ácido cólico es una sustancia producida por el hígado

- Todo el mundo ya la tiene en el cuerpo para ayudar a digerir las grasas y a absorber los nutrientes
- Las personas con SLOS suelen tener menos ácido cólico
- El aumento de los niveles de ácido cólico puede ayudar al organismo a digerir las grasas y a absorber nutrientes importantes, como el colesterol

CHOLBAM puede ayudar a los pacientes con SLOS a lo siguiente*:



Aumentar el colesterol[†]

CHOLBAM puede ayudar a elevar la cantidad de colesterol en la sangre, un nutriente esencial que desempeña funciones vitales en el cuerpo.



Crece según las pautas[‡]

Al mejorar los niveles de colesterol, CHOLBAM podría ayudar a las personas a mejorar su peso y estatura. Esto puede ayudar a abordar los retrasos en el crecimiento de las personas con SLOS.



Reducir las enzimas hepáticas

CHOLBAM puede ayudar a reducir las enzimas hepáticas, como la alanina aminotransferasa (ALT) y la aspartato aminotransferasa (AST). La reducción de estas enzimas podría contribuir a una mejor función hepática.

* En los ensayos clínicos esenciales no se representó a pacientes evaluables con SLOS. Los pacientes presentaban otros trastornos de la síntesis de ácidos biliares por defectos de una sola enzima.

† CHOLBAM se estudió en un estudio piloto. Se necesitan estudios a largo plazo para determinar la durabilidad del efecto y los posibles beneficios clínicos.

‡ En un estudio piloto de 2 meses de duración, 9 de los 12 pacientes mostraron una tendencia creciente en el aumento de peso desde el inicio, pero no alcanzaron significación estadística.

También se han notificado mejoras en la estatura.

§ No se realizó un seguimiento de los efectos secundarios del ensayo de forma organizada. Más del 1 % de los pacientes pueden experimentar efectos secundarios.

INFORMACIÓN IMPORTANTE DE SEGURIDAD

Puede que CHOLBAM no sea adecuado para usted. Antes de tomar CHOLBAM, informe a su médico lo siguiente:

- Todas las condiciones de salud que pueda tener y cualquier medicamento que pueda estar tomando.
- Si está embarazada o planea quedar embarazada.
- Si está amamantando o planifica amamantar.

Consulte la Información importante de seguridad adicional de CHOLBAM a lo largo del documento y la [Información de prescripción](#) completa que se adjunta.

¿Cuáles son los posibles efectos secundarios de CHOLBAM?

CHOLBAM tiene un perfil de seguridad bien establecido. Ha sido aprobado por la FDA y está disponible desde 2015.

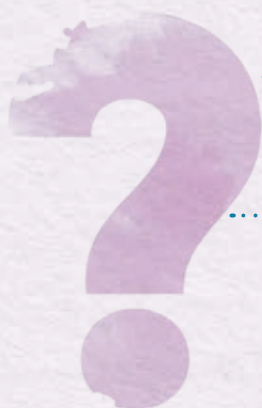
Como con cualquier medicamento, existe la posibilidad de que se produzcan efectos secundarios.

- El efecto secundario más frecuente experimentado en los ensayos clínicos fue la diarrea (alrededor del 2 % de los pacientes)
- Se produjeron otros efectos secundarios frecuentes en el 1 % de los pacientes,[§] incluidos esofagitis por reflujo, malestar general, ictericia, lesión cutánea, náuseas, dolor abdominal, pólipo intestinal, infección urinaria y neuropatía periférica

Los pacientes que tomen CHOLBAM deberán someterse periódicamente a pruebas de laboratorio durante el tratamiento para evaluar la función hepática. CHOLBAM puede empeorar la función hepática. Llame inmediatamente a su médico o al de su ser querido si se da alguna de las siguientes circunstancias, ya que pueden ser signos de empeoramiento de la función hepática:

- Coloración amarillenta de la piel o de la parte blanca de los ojos
- Orina oscura o marrón (color té)
- Dolor en el lado derecho del estómago
- Hemorragia o hematomas que se producen con más facilidad de lo normal
- Mayor cansancio

Hable siempre con su médico sobre cualquier posible efecto secundario que usted o su ser querido pueda estar experimentando.



¿Cómo saber si CHOLBAM podría ser adecuado para usted o su ser querido?

- ☐ Niveles bajos de colesterol
- ☐ Le preocupan los hitos del crecimiento
- ☐ Enzimas hepáticas elevadas

Si ha seleccionado 1 o más, CHOLBAM podría ser una opción de tratamiento para usted o su ser querido. Hable siempre con su médico cuando considere tomar medicamentos nuevos.

¿Cómo se toma CHOLBAM?

Dosis recomendada



- 10 mg/kg a 15 mg/kg de peso corporal
- CHOLBAM se presenta en cápsulas de 50 mg y 250 mg
- El médico recetará la cantidad correcta de cápsulas en función del peso y las necesidades
- El médico puede considerar empezar con la administración de dos dosis diarias a medida que usted o su ser querido se acostumbre a dosis más altas de CHOLBAM

Tomar con alimentos



- CHOLBAM se toma por vía oral (por boca)
- Tome CHOLBAM con alimentos
- Tome CHOLBAM al menos 1 hora antes o de 4 a 6 horas después de tomar una resina de unión de ácidos biliares o un antiácido a base de aluminio
- No triture ni mastique las cápsulas. Para los pacientes que no pueden tragar cápsulas, consulte los pasos adicionales en la página siguiente



Cronograma

- CHOLBAM se toma una vez al día o en 2 dosis divididas



Ajustes de peso y dosis

- No ajuste la dosis sin consultar primero con su médico o el de su ser querido. La dosis recomendada cambiará a medida que cambie el peso. El médico la ajustará según sea necesario, especialmente durante períodos de crecimiento rápido

INFORMACIÓN IMPORTANTE DE SEGURIDAD (continuación)

¿Cuáles son los posibles efectos secundarios de CHOLBAM?

- **Efectos secundarios graves:** tendrá que someterse periódicamente a pruebas de laboratorio durante el tratamiento para evaluar la función hepática. CHOLBAM puede empeorar la función hepática. Informe a su médico inmediatamente si experimenta síntomas asociados con el empeoramiento de la función hepática (p. ej., la piel o la parte blanca de los ojos se vuelven amarillos, la orina se vuelve oscura o marrón [color té], hay dolor en el lado derecho del estómago, hay hemorragia o hematomas que se producen con más facilidad de lo normal o siente mayor letargo). Su médico decidirá si necesita interrumpir el tratamiento con CHOLBAM.

Consulte la Información importante de seguridad adicional de CHOLBAM a lo largo del documento y la [Información de prescripción](#) completa que se adjunta.

¿Cómo se deben tomar las cápsulas si no se pueden tragar?

Se pueden abrir las cápsulas de CHOLBAM y mezclar el contenido con otros alimentos para enmascarar cualquier sabor desagradable.

Puede mezclarse con lo siguiente:



- Fórmula infantil o leche materna extraída (para niños pequeños)
- Una cucharada de yogur o compota de manzana (para niños más pequeños, niños mayores y adultos)
- Su jarabe favorito, como jarabe de chocolate o jarabe de arce (para niños mayores y adultos)
- Crema para café (para niños mayores y adultos)
- Alimentos blandos, como puré de patatas o puré de manzana (para niños mayores y adultos)

Pasos para abrir las cápsulas de CHOLBAM y mezclar el contenido



- 1 Sostenga la cápsula sobre el líquido/alimento preparado, gire suavemente para abrirla y deje que el contenido caiga en el líquido/alimento.
- 2 Mezcle todo el contenido de la cápsula con 1 o 2 cucharadas (15 ml-30 ml) de fórmula infantil, leche materna extraída, jarabe, yogur, crema para café o alimentos blandos, como puré de patatas o manzana pura.
- 3 Remueva durante 30 segundos.
- 4 El contenido de la cápsula permanecerá como gránulos finos en la leche o comida y no se disolverá.
- 5 Administre la mezcla inmediatamente.

Vea cómo una familia prepara y administra CHOLBAM

INFORMACIÓN IMPORTANTE DE SEGURIDAD (continuación)

¿Cuáles son los posibles efectos secundarios de CHOLBAM?

- **Efectos secundarios más frecuentes:** diarrea, reflujo ácido que daña el revestimiento del esófago, molestias y fatiga, coloración amarillenta de la piel o los ojos, lesión cutánea, náuseas, dolor abdominal, formación de crecimientos en el tubo intestinal, infección urinaria, daño nervioso que causa cambios en la sensación en las extremidades.

Estos no son todos los posibles efectos secundarios de CHOLBAM. Informe a su médico si tiene algún efecto secundario que le preocupa o que no desaparece.

Puede informar los efectos secundarios a la FDA al 1-800-FDA-1088 o a www.fda.gov/medwatch. También puede notificar efectos secundarios a Mirum Pharmaceuticals al 1-855-MRM-4YOU.

Consulte la Información importante de seguridad adicional de CHOLBAM a lo largo del documento y la [Información de prescripción](#) completa que se adjunta.



Hable sobre CHOLBAM con su médico

Lleve esta guía con usted y considere hacer las siguientes preguntas sobre CHOLBAM en su próxima visita.

¿Cómo sé si CHOLBAM es el tratamiento adecuado para mí o mi ser querido?

¿Cómo sabré si CHOLBAM está funcionando?

¿Cuáles son los posibles efectos secundarios de CHOLBAM? ¿Cómo puede ayudarme a controlar los efectos secundarios si los experimento?

¿Cómo puedo obtener CHOLBAM?

INDICACIÓN

¿Qué son las cápsulas de CHOLBAM® (ácido cólico)?

CHOLBAM es un medicamento con receta. Es un ácido biliar utilizado para lo siguiente:

- Tratamiento de los trastornos de síntesis de ácidos biliares (mal funcionamiento en la producción de ácidos biliares en el hígado) debidos a la falta de una sola enzima responsable de la producción de ácidos biliares.
- Tratamiento (además de otros tratamientos) de trastornos peroxisomales (una pérdida de función en partes importantes de una célula), incluidos los trastornos del espectro de Zellweger, en pacientes que muestran signos o síntomas de enfermedad hepática, heces pálidas por demasiada grasa o problemas derivados de no absorber ciertas vitaminas (A, D, E, K).

No se ha estudiado la seguridad y eficacia de CHOLBAM en los síntomas fuera del hígado.

Consulte la Información importante de seguridad adicional de CHOLBAM a lo largo del documento y la [Información de prescripción](#) completa que se adjunta.



¡CONOCE A Mallie

Una niña llena de energía que vive con síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS)

Perfil del paciente notificado por el cuidador.
Los resultados individuales pueden variar.

Vida antes del tratamiento con SLOS

Mallie nació en 2020 con paladar hendido y varios problemas de salud.



A Mallie le insertaron una sonda de gastrostomía para ayudarla a alimentarse como necesitaba.



En un principio, no se la diagnosticó correctamente, lo que le llevó a un proceso diagnóstico de 2 años.



A los casi 2 años de edad, Mallie fue diagnosticada correctamente con SLOS por su genetista. Comenzó a tomar suplementos de colesterol y a tratarlo con CHOLBAM en 2023.

Vea la historia de Mallie

Vida después del tratamiento con SLOS

Mallie ha tenido múltiples mejoras y sus padres han observado:

- Aumento de peso
- Aumento de la estatura
- Aumento del colesterol
- Visitas menos frecuentes al médico y al hospital por infecciones
- Aumento de la actividad física
- Más interacción con sus amigos en la guardería
- Muestra más interés en la comida y come bolsas de puré (la sonda de gastrostomía sigue siendo el medio principal de nutrición)
- Continúa con su terapia ocupacional, física y del habla

INFORMACIÓN IMPORTANTE DE SEGURIDAD (continuación)

Puede que CHOLBAM no sea adecuado para usted. Antes de tomar CHOLBAM, informe a su médico lo siguiente:

- Todas las condiciones de salud que pueda tener y cualquier medicamento que pueda estar tomando.
- Si está embarazada o planea quedar embarazada.
- Si está amamantando o planifica amamantar.

Consulte la Información importante de seguridad adicional de CHOLBAM a lo largo del documento y la [Información de prescripción](#) completa que se adjunta.



¿Cómo puedo empezar a tomar CHOLBAM?

Empezar a tomar CHOLBAM es fácil con **Mirum Access Plus**



Mirum Access Plus es un programa de apoyo integral para pacientes a los que se les ha recetado CHOLBAM y para sus cuidadores. Una vez inscritos en el programa, se asigna a los pacientes y sus cuidadores un equipo dedicado de profesionales para ayudarlos durante su tratamiento.

Si usted y su médico deciden que CHOLBAM es adecuado para usted, pídale que complete el formulario de inscripción, disponible en CHOLBAMhcp.com.

Mirum Access Plus incluye coordinadores, farmacéuticos y orientadores que pueden hacer lo siguiente:

- **Ayudarlo a comprender** el Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS)
- **Ofrecer consejos** para ayudar a gestionar el tratamiento
- **Responder preguntas** sobre la administración de la dosis y los regímenes de tratamiento
- **Los pacientes elegibles pueden pagar apenas \$0 de gastos de bolsillo** por resurtido de CHOLBAM*
- **Ofrecer apoyo** con preguntas sobre el seguro
- **Coordinar las renovaciones mensuales de recetas** y enviar recordatorios para que usted o su ser querido nunca se quede sin CHOLBAM
- **Organizar la entrega** del medicamento
- **Comunicarse** con sus médicos

Si tiene alguna pregunta sobre Mirum Access Plus, contáctenos al 1-855-MRM-4YOU (1-855-676-4968); de lunes a viernes, de 8:00 A. M. a 8:00 P. M., hora del este.

*Sujeto a los términos y condiciones del programa.

Consulte la Información importante de seguridad adicional de CHOLBAM a lo largo del documento y la [Información de prescripción](#) completa que se adjunta.



¿Qué otros recursos hay disponibles?

Hay varios sitios web dedicados a la comunidad del Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS)



La **Smith-Lemli-Opitz Foundation** trabaja en todo el mundo para mejorar la calidad de vida de las personas con SLOS. Esta fundación concientiza sobre el síndrome y financia la investigación para mejorar los tratamientos con la esperanza de encontrar una cura algún día. smithleliopitz.org

.....



La **National Organization for Rare Disorders (NORD)** es una organización dedicada a identificar, tratar y curar trastornos raros a través de la educación, la defensa, la investigación y el servicio. rarediseases.org

.....



El **Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)** es un programa de los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health, NIH) que proporciona acceso gratuito a información fiable y fácil de entender sobre enfermedades genéticas y raras. rarediseases.info.nih.gov

.....



El **proyecto Human Phenotype Ontology (HPO)** proporciona una ontología de fenotipos médicamente relevantes, anotaciones de fenotipos de enfermedades y los algoritmos que operan en ellos. hpo.jax.org

Mirum Pharmaceuticals no está afiliada a los recursos mencionados.

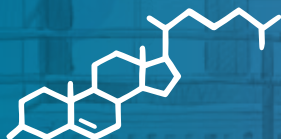
Consulte la Información importante de seguridad adicional de CHOLBAM a lo largo del documento y la [Información de prescripción](#) completa que se adjunta.



Cuando se trata de colesterol, vitaminas liposolubles,
nutrientes, peso y crecimiento...

ABSORBER MÁS ES GANAR MÁS.

CHOLBAM puede ayudar a los pacientes con
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS) a lo siguiente*:



**Aumentar
el colesterol[†]**



**Crecer según
lo previsto[‡]**



**Reducir las enzimas
hepáticas**

Para obtener más información sobre CHOLBAM,
visite [CHOLBAM.com](https://www.cholbam.com)

Hable con un proveedor de atención médica para obtener más información sobre CHOLBAM.

* En los ensayos clínicos esenciales no se representó a pacientes evaluables con SLOS. Los pacientes presentaban otros trastornos de la síntesis de ácidos biliares por defectos de una sola enzima.

† CHOLBAM se estudió en un estudio piloto. Se necesitan estudios a largo plazo para determinar la durabilidad del efecto y los posibles beneficios clínicos.

‡ En un estudio piloto de 2 meses de duración, 9 de los 12 pacientes mostraron una tendencia creciente en el aumento de peso desde el inicio, pero no alcanzaron significación estadística. También se han notificado mejoras en la estatura.

INFORMACIÓN IMPORTANTE DE SEGURIDAD (continuación)

¿Cuáles son los posibles efectos secundarios de CHOLBAM?

- **Efectos secundarios graves:** tendrá que someterse periódicamente a pruebas de laboratorio durante el tratamiento para evaluar la función hepática. CHOLBAM puede empeorar la función hepática. Informe a su médico inmediatamente si experimenta síntomas asociados con el empeoramiento de la función hepática (p. ej., la piel o la parte blanca de los ojos se vuelve amarilla, la orina se vuelve oscura o marrón [color té], hay dolor en el lado derecho del estómago, hay hemorragia o hematomas que se producen con más facilidad de lo normal o siente mayor letargo). Su médico decidirá si necesita interrumpir el tratamiento con CHOLBAM.

Consulte la Información importante de seguridad adicional de CHOLBAM a lo largo del documento y la [Información de prescripción completa que se adjunta.](#)

