

## Pharming Group start, in samenwerking met Invitae Corporation, genetisch testprogramma 'navigateAPDS' voor diagnose van de immuunziekte APDS in VS en Canada

- Nieuw programma verbetert toegang tot genetisch diagnostische tests voor geactiveerd PI3K-deltasyndroom (APDS), een ultrazeldzame afwijking van het immuunsysteem
- Programma kan door vroege diagnose onderzoek naar APDS bevorderen

**Leiden, 2 maart 2021:** Pharming Group NV ("Pharming" of "de Onderneming") (Euronext Amsterdam: PHARM/Nasdaq: PHAR), een wereldwijd opererende biofarmaceutische onderneming in de commerciële fase die innovatieve eiwit-vervangende therapieën en precisiegeneesmiddelen ontwikkelt voor de behandeling van zeldzame ziekten en onvervulde medische behoeften, maakt samen met Invitae Corporation (NYSE: NVTA, "Invitae"), toonaangevend op het gebied van medische genetica, de start bekend van een genetisch testprogramma, navigateAPDS, dat is ontwikkeld om artsen te helpen bij het identificeren van patiënten en hun familieleden met geactiveerd PI3K-deltasyndroom (APDS), een ultrazeldzame afwijking van het immuunsysteem. Een dergelijke test kan leiden tot een vroegere diagnose.

APDS is een uiterst zeldzame primaire immunodeficiëntieziekte veroorzaakt door een genetische mutatie en treft ongeveer 1-2 mensen per miljoen. Patiënten worden vaak onjuist gediagnosticeerd met andere immuunstoornissen of auto-immuunziekten en hebben vaak een langdurig beloop voordat de juiste diagnose wordt gesteld. Een definitieve diagnose kan alleen worden verkregen via een genetische test. De huidige behandeling is over het algemeen beperkt tot ondersteunende therapieën zoals antibiotica en het gebruik van immunoglobuline-substitutie therapie. Er is geen goedgekeurde therapie voor de behandeling van APDS beschikbaar, maar er zijn momenteel klinische studies gaande, waaronder Pharming's fase 2/3 studie met leniolisib, een klein molecuule fosfoinositide 3-kinase delta (PI3K $\delta$ )-remmer, die door Novartis en Pharming wordt ontwikkeld voor de behandeling van patiënten met APDS.

Pharming's ondersteuning van het programma zal kosteloos genetisch testen en begeleiding mogelijk maken voor in aanmerking komende personen in de Verenigde Staten en Canada. NavigateAPDS maakt gebruik van het Invitae Primary Immunodeficiency Panel (PI), dat tot 407 genen analyseert die geassocieerd zijn met erfelijke aandoeningen van het immuunsysteem. Naast het ter beschikking stellen van genetische tests aan personen die mogelijk een ziektebeeld vertonen waarvan bekend is dat het verband houdt met APDS, zal navigateAPDS via een derde partij ook pre-test en post-test genetische counseling aanbieden. Alle bloedverwanten van patiënten met een P/LP-variant voor APDS zijn gekwalificeerd om via het programma te worden getest. Door toegang te bieden tot het volledige PI-panel is de kans groter dat artsen en patiënten de onderliggende oorzaak kunnen identificeren zonder dat uitgebreide aanvullende testen nodig zijn.

**Sijmen de Vries, Chief Executive Officer van Pharming zegt:**

*"Onze samenwerking met Invitae vormt een belangrijke stap naar een eenvoudiger toegang tot testen, wat een versnelde en nauwkeurige diagnose mogelijk maakt voor patiënten die lijden aan een primaire immuun-aandoening zoals APDS. Vroege diagnose kan een gunstige invloed hebben op het ziektebeheer en daarmee van grote invloed zijn op resultaten op de langere termijn en op de kwaliteit van leven van patiënten. Het programma dat de onderliggende oorzaken van APDS identificeert, is ook van groot belang voor klinisch onderzoek en zal ons helpen om de respons van deze patiënten op precisiegeneesmiddelen beter te begrijpen."*

**Robert Nussbaum, M.D., Chief Medical Officer van Invitae voegt toe:**

*"Genetische informatie vormt een krachtig hulpmiddel dat de uitkomsten voor patiënten en hun families kan verbeteren, zowel door bevordering van snellere diagnoses van ultrazeldzame ziekten zoals APDS als door het vergroten van de mogelijkheid tot klinische studies. Samenwerkingsverbanden als met Pharming zouden de klinische studies mogelijk kunnen gaan maken die nodig zijn om precisetherapieën te ontwikkelen voor aandoeningen waarvoor momenteel nog geen oplossing beschikbaar is."*

Ga voor meer informatie over het programma navigateAPDS gaat naar [www.invitae.com/navigateapds](http://www.invitae.com/navigateapds).

**Over APDS**

APDS is een uiterst zeldzame primaire immuundeficiëntieziekte die voor het eerst volledig werd beschreven in 2013 en die ongeveer 1-2 mensen per miljoen treft. APDS treedt op wanneer er een abnormale verandering is in een van de twee specifieke genen, het PIK3CD-gen of het PIK3R1-gen. De genen volgen een autosomaal dominante wijze van overerving, wat betekent dat één kopie van het gewijzigde gen van een van beide biologische ouders voldoende is om de aandoening te veroorzaken. De genen zijn betrokken bij het maken van delen van een eiwit dat helpt bij de groei en deling van witte bloedcellen, met name de B-cel- en T-cellymfocyten.

APDS is aanwezig bij de geboorte en tekenen en symptomen beginnen vroeg in de kindertijd, waarbij getroffen personen een verhoogde gevoeligheid hebben voor een groot aantal ontstekingsaandoeningen, waaronder terugkerende ernstige luchtweginfecties, chronische goedaardige lymf proliferatie, hematopoëtische maligniteiten en/of auto-immuunziekten. Patiënten worden vaak onjuist gediagnosticeerd met andere immuno-deficiënties of auto-immuunziekten en hebben daardoor vaak een langdurig ziektebehoop. Een definitieve diagnose kan alleen worden gesteld door een genetische test en, zodra deze op de juiste manier is geïdentificeerd, zijn regelmatige gespecialiseerde gezondheidscontroles en aangepaste behandelplannen vereist. De huidige behandeling is over het algemeen beperkt tot ondersteunende therapieën zoals antibiotica en het gebruik van immunoglobuline-substitutie therapie. Er is geen goedgekeurde therapie voor de behandeling van APDS beschikbaar, maar er zijn momenteel klinische onderzoeken gaande.

Ga voor meer informatie naar: [www.allaboutapds.com](http://www.allaboutapds.com)

Pharming Group N.V. is een wereldwijd actief biofarmaceutisch bedrijf in de commerciële fase dat innovatieve eiwitvervangende therapieën en precisiegeneesmiddelen ontwikkelt voor de behandeling van zeldzame ziekten en onvervulde medische behoeften.

Ons belangrijkste *compound* betreft onze recombinante humane C1-esteraseremmer, of rhC1INH. C1INH is een natuurlijk voorkomend eiwit dat de complementcascade reguleert om zwelling in aangetaste weefsels te beheersen.

Ons hoofdproduct, RUCONEST®, is de eerste en enige plasmavrije rhC1INH-eiwitvervangings therapie. Het is goedgekeurd voor de behandeling van acuut erfelijk angio-oedeem of HAE-aanvallen. We commercialiseren RUCONEST® in de Verenigde Staten, de Europese Unie en het Verenigd Koninkrijk via onze eigen verkoop- en marketingorganisatie, en de rest van de wereld via ons distributienetwerk.

We ontwikkelen ook rhC1INH voor nieuwe indicaties, waaronder pre-eclampsie, acuut nierfalen en we onderzoeken ook de klinische werkzaamheid van rhC1INH in COVID-19.

Daarnaast onderzoeken we ons orale precisiegeneesmiddel, leniolisib (een fosfoïnositide 3-kinase-delta of PI3K-delta-remmer), voor de behandeling van geactiveerd PI3K-deltasyndroom, of APDS, in een fase 2/3 registratiestudie in de VS en Europa.

Bovendien maken we ook gebruik van onze transgene productietechnologie voor de ontwikkeling van de volgende generatie eiwit-vervangende therapieën, met name voor de ziekte van Pompe, welk programma zich momenteel in de preklinische fase bevindt.

Ga voor meer informatie naar [www.pharming.com](http://www.pharming.com)

### Over Invitae

Invitae Corporation (NYSE: NVT) is een toonaangevend bedrijf op het gebied van medische genetica, wiens missie het is om uitgebreide genetische informatie in de reguliere geneeskunde te brengen om de gezondheidszorg voor miljarden mensen te verbeteren. Het doel van Invitae is om de genetische tests van de wereld samen te voegen tot een enkele service met een hogere kwaliteit, een snellere doorlooptijd en lagere prijzen.

Bezoek voor meer informatie: [www.invitae.com](http://www.invitae.com)

### Toekomstgerichte verklaringen

*Dit persbericht bevat toekomstgerichte verklaringen, onder meer met betrekking tot de timing en voortgang van de preklinische onderzoeken en klinische onderzoeken van Pharming met haar productkandidaten, de klinische en commerciële vooruitzichten van Pharming, het vermogen van Pharming om de uitdagingen van de COVID-19-pandemie voor het gedrag te overwinnen van haar activiteiten, en Pharming's verwachtingen met betrekking tot haar verwachte werkkapitaalvereisten en kasmiddelen, welke verklaringen onderhevig zijn aan een aantal risico's, onzekerheden en veronderstellingen, inclusief, maar niet beperkt tot de reikwijdte, voortgang en uitbreiding van Pharming's klinische onderzoeken en gevolgen voor de kosten daarvan; en klinische, wetenschappelijke, regelgevende en technische ontwikkelingen. In het licht van deze risico's en onzekerheden, en andere risico's en onzekerheden die worden beschreven in het jaarverslag 2019 van Pharming en het verslag voor de zes maanden eindigend op 30 juni 2020, is het mogelijk dat de gebeurtenissen en*

*omstandigheden die in dergelijke toekomstgerichte verklaringen worden besproken, zich niet voordoen, en werkelijke resultaten kunnen wezenlijk en nadelig verschillen van de resultaten die daardoor worden verwacht of geïmpliceerd. Alle toekomstgerichte verklaringen gelden alleen op de datum van dit persbericht en zijn gebaseerd op informatie waarover Pharming beschikt op de datum van dit persbericht.*

#### **Voorwetenschap**

*Dit persbericht heeft betrekking op de openbaarmaking van informatie die kwalificeert, of mogelijk gekwalificeerd heeft, als voorwetenschap in de zin van artikel 7 (1) van de Europese Verordening Marktmissbruik.*

#### **Neem voor meer openbare informatie contact op met:**

##### **Pharming Group, Leiden**

Sijmen de Vries, CEO: T: +31 71 524 7400

Susanne Embleton, Investor Relations Manager: +31 71 524 7400/investor@pharming.com

##### **FTI Consulting, Londen**

Victoria Foster Mitchell/Mary Whittow,

T: +44 203 727 1000

##### **LifeSpring Life Sciences Communication, Amsterdam**

Leon Melens

T: +31 6 53 81 64 27

E: pharming@lifespring.nl

##### **Invitae Corporate Communications, San Francisco, USA**

Laura D'Angelo

E: pr@invitae.com