

Alleen voor media en investeerders

Pharming Group organiseert webcast over nieuwe studie, gepubliceerd in medisch tijdschrift Cell, die functionele classificatie van genetische varianten (VUS's) bij APDS verbetert

- Onderzoekers identificeerden varianten die mogelijk het geactiveerde fosfoinositide 3-kinase delta (PI3Kδ)-syndroom (APDS) veroorzaken
- De resultaten stellen klinisch genetische testlaboratoria in staat om VUS's op de juiste manier te her-classificeren, waarmee een definitieve APDS-diagnose voor veel patiënten wordt versneld
- Bevindingen tonen aan dat APDS mogelijk vaker voorkomt dan eerder werd aangenomen
- Webcast vindt plaats op maandag 30 juni 2025 om 16:30 uur Nederlandse tijd

Leiden, Nederland, 24 juni 2025: Pharming Group N.V. ("Pharming" of "de Onderneming") (EURONEXT Amsterdam: PHARM/Nasdaq: PHAR) zal een webcast organiseren voor investeerders en analisten, waarin dr. Joshua Milner, een internationaal gerenommeerd immunoloog, de bevindingen zal bespreken van een recent gepubliceerde studie in het *peer-reviewed* medische tijdschrift *Cell*.

De studie met als titel "*Scalable generation and functional classification of genetic variants in inborn errors of immunity for improved clinical diagnosis and management*" werd geleid door Zachary Walsh, (arts-onderzoeker in opleiding), dr. Milner en dr. Benjamin Izar van Columbia University in New York. De publicatie beschrijft belangrijke vooruitgang in de diagnostiek van aangeboren immuunstoornissen, ook wel primaire immuundeficiënties genoemd. De onderzoekers ontwikkelden een methode die helpt om een belangrijk knelpunt bij genetische diagnostiek op te lossen: het interpreteren van varianten van onbekende betekenis (VUS) bij aandoeningen zoals het geactiveerd fosfoinositide 3-kinase delta (PI3Kδ)-syndroom (APDS).

Momenteel zijn er in de Verenigde Staten meer dan 1.300 patiënten bekend met een VUS in de PIK3CD- of PIK3R1-genen, die betrokken zijn bij APDS. Het team van Columbia introduceerde meer dan 2.000 varianten van deze genen in menselijke T-cellijnen en onderzocht de activiteit van de PI3Kδ-signaleringsroute. Hiermee werden niet alleen bekende ziekte-veroorzakende APDS-varianten bevestigd, maar ook meer dan 100 nieuwe varianten geïdentificeerd die leiden tot hyperactiviteit van de PI3Kδ-route. Met de analyse van zeer grote datasets van patiënten die toestemming gaven om hun genetische gegevens te koppelen aan hun medische dossiers,

concludeert het onderzoeksteam van Columbia dat APDS in werkelijkheid mogelijk vaker voorkomt dan eerder werd aangenomen.

Tijdens het webinar zal dr. Milner ingaan op de methodologie, belangrijkste bevindingen, implicaties en vervolgstappen van het onderzoek. Dr. Anurag Relan, Chief Medical Officer van Pharming, leidt een Q&A-sessie met dr. Milner en bespreekt de samenwerking met genetische laboratoria voor her-classificatie van VUS, uitbreiding van het onderzoek naar meer varianten, en verdere karakterisering van het klinisch beeld (fenotype) bij nieuw geïdentificeerde APDS-varianten.

Anurag Relan, MD, MPH, Chief Medical Officer van Pharming, licht toe:

“Deze belangrijke studie, recent gepubliceerd in Cell, is een cruciale stap richting antwoorden voor patiënten met een VUS in de PIK3CD- of PIK3R1-genen. Het onderstreept het belang van meer genetische screening en bewustwording om te zorgen voor een tijdige APDS-diagnose. We verwachten dat deze gegevens klinisch genetische laboratoria in staat stellen een deel van de VUS's te her-classificeren, waardoor de weg naar een definitieve diagnose voor veel patiënten wordt verkort. We kijken uit naar vervolgonderzoek op korte termijn om de resterende VUS's te kunnen her-classificeren en het vóórkomen en fenotype van deze zeldzame ziekte verder te verkennen.”

Dr. Joshua Milner, MD, Director Division of Pediatric Allergy, Immunology and Rheumatology aan het Columbia University Irving Medical Center, voegt toe:

“Deze studie biedt een krachtig nieuw perspectief voor de interpretatie van VUS en het ontdekken van therapeutische inzichten bij aandoeningen zoals APDS. We hopen dat deze resultaten artsen ondersteunen bij het nemen van beter geïnformeerde beslissingen en uiteindelijk zullen leiden tot betere uitkomsten voor patiënten met zeldzame immuunstoornissen.”

Opmerking: Het onderzoek werd mede mogelijk gemaakt door een subsidie van de National Institutes of Health (NIH)/National Cancer Institute (NCI), het belangrijkste agentschap van de Amerikaanse overheid voor biomedisch en volksgezondheidsonderzoek, en deels ondersteund door een gesponsorde onderzoeksovereenkomst met Pharming.

De webcast vindt plaats op maandag 30 juni 2025 om 16:30 uur, Nederlandse tijd.

Registreer [hier](#) om deel te nemen. Vragen kunnen vooraf worden ingediend via e-mail op investor@pharming.com.

Ga voor meer informatie en toegang tot het volledige, *peer-reviewed* artikel in Cell, naar [https://www.cell.com/cell/abstract/S0092-8674\(25\)00624-5](https://www.cell.com/cell/abstract/S0092-8674(25)00624-5).

--- EINDE PERSBERICHT ---

BELANGRIJKE INFORMATIE

Dit bericht is een vertaling van het originele Engelstalige persbericht. In geval van verschillen ten gevolge van vertaling of verschillen in interpretatie, geldt het Engelstalige persbericht als leidend.

Over het geactiveerde fosfoinositide 3-kinase δ syndroom (APDS)

APDS is een zeldzame primaire immunodeficiëntie die voor het eerst werd gekarakteriseerd in 2013. APDS wordt veroorzaakt door varianten in één van de twee geïdentificeerde genen die bekend staan als *PIK3CD* of *PIK3R1*; deze zijn van vitaal belang zijn voor de ontwikkeling en functie van immuuncellen in het lichaam. Varianten van deze genen leiden tot hyperactiviteit van de PI3K δ (fosfoinositide 3-kinase delta) signaalroute, waardoor immuuncellen niet goed rijpen en functioneren, wat leidt tot immunodeficiëntie en ontregeling.^{1,2,3} APDS wordt gekenmerkt door een verscheidenheid aan symptomen, waaronder ernstige, terugkerende sinopulmonale infecties, lymfoproliferatie, auto-immuniteit en enteropathie.^{4,5} Omdat deze symptomen geassocieerd kunnen worden met verschillende aandoeningen, waaronder andere primaire immunodeficiënties, is bekend dat mensen met APDS vaak een onjuiste diagnose krijgen en de mediane duur tot een diagnose 7 jaar is.⁶ Omdat APDS een progressieve ziekte is, kan dit openthoud in de loop van de tijd leiden tot een opeenstapeling van schade, waaronder blijvende longschade en lymfoom.⁴⁻⁷ Een definitieve diagnose kan worden gesteld door middel van genetische testen. APDS treft wereldwijd ongeveer 1 tot 2 mensen per miljoen.

Over leniolisib

Joenja® (leniolisib) is een orale kleine-molecule-fosfoinositide 3-kinase delta (PI3K δ)-remmer die is goedgekeurd in de VS, het VK, Australië en Israël als de eerste en enige gerichte behandeling van het geactiveerde fosfoinositide 3-kinase delta (PI3K δ)-syndroom (APDS) bij volwassen en pediatrische patiënten van 12 jaar en ouder. Joenja® remt de productie van fosfatidylinositol-3-4-5-trisfosfaat (PIP3), dat fungeert als een belangrijke cellulaire boodschapper en een veelheid aan celfuncties reguleert, zoals proliferatie, differentiatie, cytokineproductie, celoverleving, angiogenese en metabolisme. De resultaten van een gerandomiseerde, placebo-gecontroleerde klinische studie in Fase III toonden een statistisch significante verbetering aan in de belangrijkste eindpunten, wat een gunstige invloed aantoonde op de ontregeling van het immuunsysteem en de deficiëntie die bij deze patiënten wordt waargenomen. Tussentijdse open-label extensiestudie gegevens hebben de veiligheid en verdraagbaarheid van de toediening van leniolisib op lange termijn bevestigd.^{8,9} Leniolisib wordt momenteel door geneesmiddelenautoriteiten geëvalueerd voor behandeling van APDS in de Europese Economische Ruimte, Canada en verscheidene andere landen, met plannen voor verdere goedkeuring in Japan. Leniolisib wordt ook geëvalueerd in twee Fase III klinische studies bij kinderen met APDS en in twee Fase II klinische studies bij primaire immunodeficiënties (PID's) met immuundisregulatie. De veiligheid en werkzaamheid van leniolisib is niet vastgesteld voor PID's met immuundisregulatie buiten de APDS-aandoening.

Over Pharming Group N.V.

Pharming Group N.V. (EURONEXT Amsterdam: PHARM/Nasdaq: PHAR) is een wereldwijd opererende biofarmaceutische onderneming die zich richt op het transformeren van het leven van patiënten met zeldzame, slopende en levensbedreigende ziekten. Pharming commercialiseert en

ontwikkelt een portfolio van innovatieve geneesmiddelen, waaronder kleine moleculen en biologische geneesmiddelen. Pharming heeft haar hoofdkantoor in Leiden. Medewerkers over de hele wereld bedienen patiënten in meer dan 30 markten in Noord-Amerika, Europa, het Midden-Oosten, Afrika en Azië-Pacific.

Ga voor meer informatie naar www.pharming.com en vind ons op [LinkedIn](#).

Toekomstgerichte uitspraken

Dit persbericht kan toekomstgerichte uitspraken bevatten. Toekomstgerichte verklaringen zijn verklaringen over toekomstige verwachtingen die gebaseerd zijn op de huidige verwachtingen en aannames van het management en die bekende en onbekende risico's en onzekerheden met zich meebrengen die ertoe kunnen leiden dat de werkelijke resultaten, prestaties of gebeurtenissen wezenlijk verschillen van die uitgedrukt of geïmpliceerd in deze verklaringen. Deze toekomstgerichte verklaringen zijn te herkennen aan het gebruik van termen en uitdrukkingen als "streven", "ambitie", "anticiperen", "geloven", "zouden kunnen", "schatten", "verwachten", "doelen", "voornemen", "kunnen", "mijlpalen", "doelstellingen", "vooruitzicht", "plan", "waarschijnlijk", "project", "risico's", "planning", "streven", "zouden moeten", "doel", "zullen" en soortgelijke termen en zinnen. Voorbeelden van toekomstgerichte verklaringen zijn verklaringen met betrekking tot de timing en voortgang van Pharmings preklinische studies en klinische proeven van haar kandidaat-producten, Pharmings klinische en commerciële vooruitzichten, en Pharmings verwachtingen met betrekking tot haar verwachte behoefte aan werkkapitaal en kasmiddelen, welke verklaringen onderhevig zijn aan een aantal risico's, onzekerheden en veronderstellingen, met inbegrip van, maar niet beperkt tot de omvang, voortgang en uitbreiding van Pharmings klinische proeven en vertakkingen voor de kosten daarvan; en klinische, wetenschappelijke, regelgevende, commerciële, concurrerende en technische ontwikkelingen. In het licht van deze risico's en onzekerheden, en andere risico's en onzekerheden die worden beschreven in Pharmings jaarverslag 2024 en het jaarverslag op Form 20-F voor het jaar eindigend op 31 december 2024, ingediend bij de Amerikaanse Securities and Exchange Commission, is het mogelijk dat de gebeurtenissen en omstandigheden die worden besproken in dergelijke toekomstgerichte verklaringen niet plaatsvinden, en de werkelijke resultaten van Pharming zouden wezenlijk en nadelig kunnen verschillen van die welke worden verwacht of geïmpliceerd daardoor. Alle toekomstgerichte uitspraken in dit persbericht worden uitdrukkelijk in hun geheel gekwalificeerd door de waarschuwendende uitspraken die in deze sectie zijn opgenomen of waarnaar in deze sectie wordt verwezen. Lezers moeten niet overmatig vertrouwen op toekomstgerichte verklaringen. Eventuele toekomstgerichte verklaringen gelden alleen op de datum van dit persbericht en zijn gebaseerd op informatie waarover Pharming beschikt op de datum van dit bericht. Pharming neemt geen verplichting op zich om toekomstgerichte verklaringen publiekelijk bij te werken of te herzien als gevolg van nieuwe informatie, toekomstige gebeurtenissen of andere informatie.

Referenties

1. Lucas CL, et al. Nat Immunol. 2014;15(1):88-97.
2. Elkaïm E, et al. J Allergy Clin Immunol. 2016;138(1):210-218.
3. Nunes-Santos C, Uzel G, Rosenzweig SD. J Allergy Clin Immunol. 2019;143(5):1676-1687.

4. Coulter TI, et al. J Allergy Clin Immunol. 2017;139(2):597-606.
5. Maccari ME, et al. Front Immunol. 2018;9:543.
6. Jamee M, et al. Clin Rev Allergy Immunol. 2020 Dec;59(3):323-333.
7. Condliffe AM, Chandra A. Front Immunol. 2018;9:338.
8. Rao VK, et al Blood. 2023 Mar 2;141(9):971-983.
9. Rao VK, et al. J Allergy Clin Immunol 2024;153:265-74.

Voor meer informatie kunt u contact opnemen met:

Pharming Group, Leiden

Michael Levitan, VP Investor Relations & Corporate Communications

T: +1 (908) 705 1696

E: investor@pharming.com

LifeSpring Life Sciences Communication, Amsterdam,

Leon Melens

T: +31 6 53 81 64 27

E: pharming@lifespring.nl

FTI Consulting, Londen, Verenigd Koninkrijk

Simon Conway/Alex Shaw/Amy Byrne

T: +44 203 727 1000

PR VS

Christina Skrivan

T: +1 (636) 352-7883

E: Christina.Skrivan@precisionaq.com