

La alianza supone un impulso a la aplicación de terapia génica en pacientes con esta patología rara neurodegenerativa y sin tratamiento actual

## **University College de Londres inicia los ensayos preclínicos para desarrollar un tratamiento para la enfermedad Niemann Pick C con el apoyo de la Fundación Columbus**

**Madrid, \_\_\_ de febrero de 2021.-** Un nuevo tratamiento para la enfermedad rara neurodegenerativa y mortal Niemann Pick C está más cerca. University College de Londres (UCL) acaba de iniciar un proyecto para desarrollar los ensayos preclínicos que permitirán en un futuro aplicar la terapia génica en pacientes en un ensayo clínico. Este proyecto se hace en colaboración con la Fundación Columbus/Columbus Children's Foundation, Viralgen Vector Core y UK MRC (UK Medical Research Council)

La enfermedad de Niemann Pick tipo C (NP-C) es un trastorno hereditario del almacenamiento lisosómico, en el que la acumulación sistémica de lípidos intracelulares da lugar a un trastorno neurovisceral progresivo y mortal. *"Se trata de una enfermedad hereditaria causada por un defecto en las proteínas que transportan el colesterol. Este defecto causando en el 95% de los casos por mutaciones en el gen NPC1, hace que se acumule colesterol y otras grasas en el hígado, el bazo o los pulmones. Síntomas neurológicos como torpeza para caminar, dificultades para tragar y comer, etc. , suelen aparecer en una fase más tardía de la enfermedad"*, explica el presidente de la Fundación Columbus, Damià Tormo.

### **Curar a través de la terapia génica: sustituir el gen defectuoso**

Frecuentemente esta patología se manifiesta en la edad temprana, y afecta a una de cada 100.000 personas. De ahí que sea una enfermedad rara sobre la que existen pocas investigaciones en el mundo. Una de ellas es la que se realiza en la University College de Londres (UCL), de la mano del Dr. Ahad Rahim. Hasta el momento, los estudios en el laboratorio del Dr. Rahim, aplicando terapia génica mediada por virus adenoasociados (AAV) como vector que lleva el gen correcto, han demostrado un beneficio terapéutico en estudios preclínicos. *"Actualmente no existen buenos tratamientos para esta enfermedad y la muerte prematura en estos niños hace necesario dar con un tratamiento eficaz de manera urgente. El grupo del Dr. Rahim ha demostrado que la terapia génica puede ser una vía de esperanza para estos pacientes y nuestro reto es ayudar a esta investigación hasta lograr un tratamiento "*, añade Tormo.

La terapia génica mediada por AAV tiene un gran potencial para tratar el NP-C previniendo o desacelerando la neurodegeneración y la consiguiente enfermedad neurológica mortal. *"Durante los ensayos previos en animales, hemos demostrado que la administración directa en el cerebro de un vector AAV9 que expresa el gen humano NPC1 en las neuronas ha permitido la prevención a largo plazo de los síntomas neurológicos acompañados de la prolongación de la vida del animal. Con esta nueva fase de investigación, queremos mejorar la eficacia terapéutica y avanzar hacia la preparación de los ensayos clínicos en pacientes"*, explica el Dr. Ahad Rahim. *"Nuestro reto es llevar en pocos años esta nueva terapia génica los pacientes de Niemann-Pick tipo C1 (NPC1)"*, concluye.

## **Vectores virales creados en España**

Para la fabricación del tratamiento la UCL cuenta con la colaboración de la Asociación Niemann Pick de Fuenlabrada (ANPF) desde hace años y con la Fundación Columbus como aliado. La financiación para estas nuevas actividades que se van a realizar tuvo lugar alrededor de una iniciativa llamada "El viaje de Marta". Marta es una niña afectada por NPC, perteneciente a la ANPF, y su familia promovió una actividad junto con la Fundación Columbus que consiguió recaudar el dinero suficiente para abordar este proyecto. De esta manera, a través de la Fundación se tendrá acceso a la producción de vectores virales y también financiación por parte de la UK MCR para realizar los estudios de toxicología, lo que supone un importante impulso al plan de trabajo del equipo del Dr. Rahim. La fabricación del tratamiento se realizará en Viralgen Vector Core, que es una de las empresas líderes mundiales en fabricación de vectores virales y domiciliada en San Sebastián, gracias al acuerdo que la Fundación tiene con esta empresa. Según este acuerdo, Viralgen proporciona su conocimiento, acceso a capacidad y fabricación de vectores AAV con un descuento significativo para los programas clínicos en enfermedades raras para las que existe una disponibilidad terapéutica comercial limitada. *"Esta contribución de material por parte de la Fundación Columbus y Viralgen es un avance clave y necesario para poder llevar el fármaco a nuestros niños ya que es uno de los grandes cuellos de botella en este proyecto"*, comenta el padre de Marta, Ignacio de la Serna.

## **Alianzas para desarrollar medicamentos frente a las enfermedades raras**

La **Fundación Columbus** (Columbus Children's Foundation en EEUU) ya ha conseguido importantes avances para acelerar otros tratamientos para enfermedades raras con terapia génica, como el de la deficiencia de L-aminoácido aromático de descarboxilasa (deficiencia de AADC) o párkinson infantil. Hasta el momento más de 25 niños de todo el mundo han recibido tratamiento en los centros de Europa y EEUU donde trabaja la Fundación, con excelentes resultados que han mejorado radicalmente su calidad de vida y la de sus familias. Además, la organización ha sellado ya varias alianzas con otras asociaciones con el objetivo de promover los programas internos de investigación que actualmente existen para enfermedades raras y brindar acceso terapéutico a las personas afectadas. Por ejemplo, hemos desarrollado asociaciones interesantes con la ONG estadounidense Cure Rare Disease, la ONG canadiense CureSPG50 y la empresa de biotecnología Phoenix Nest, con sede en Nueva York, para abordar la enfermedad de Sanfilippo tipo C, entre otras.

El **Medical Research Council** está a la vanguardia de los descubrimientos científicos para mejorar la salud humana. Fundado en 1913 para combatir la tuberculosis, ahora invierte el dinero de los contribuyentes en algunas de las mejores investigaciones médicas del mundo en todas las áreas de la salud. Treinta y tres investigadores financiados por el MRC han ganado premios Nobel en una amplia gama de disciplinas. Los científicos del MRC han participado en descubrimientos tan diversos como las vitaminas, la estructura del ADN y el vínculo entre el tabaquismo y el cáncer, así como en logros como ser pioneros en el uso de ensayos aleatorios controlados, la invención de la resonancia magnética y el desarrollo de un grupo de anticuerpos utilizados en la fabricación de algunos de los medicamentos más exitosos jamás desarrollados. En la actualidad, los científicos financiados por el MRC abordan algunos de los mayores problemas de salud que enfrenta la humanidad en el siglo XXI, desde la marea creciente de enfermedades crónicas asociadas con el envejecimiento, hasta las amenazas que plantean los microorganismos que mutan rápidamente. El MRC forma parte del UK Research and Innovation.