



El éxito de la terapia génica en tres niños afectados de leucodistrofia metacromática

La Asociación ELA está orgullosa de anunciar un nuevo éxito médico para las leucodistrofias. Los primeros resultados del ensayo de terapia génica para la leucodistrofia metacromática (MLD) dirigida por la Dra. Alessandra Biffi y Prf. Luigi Naldini, del Instituto TIGET San Raffaele en Milán (Italia) han sido recientemente publicados en prestigiosa revista Science. Tres niños han sido tratados y su enfermedad se ha detenido. Tres años después de su tratamiento, están bien. Esta terapia, ofrece por primera vez una esperanza de tratamiento para los pacientes afectados por MLD.

La leucodistrofia metacromática (MLD) es una enfermedad neurodegenerativa rara, en la que el fallo genético conduce a una desmielinización rápida del sistema nervioso y para la cual no existe tratamiento. En la forma severa, los niños pierden progresivamente sus capacidades motoras y cognitivas hasta el fallecimiento precoz.

Para corregir el fallo genético de la MLD, los doctores tomaron las células madre de la médula ósea del paciente, las corrigieron introduciendo el gen normal, con la ayuda de un vector lentiviral derivado del virus del VIH inactivo, para después ser reinyectadas en el paciente.

Este tratamiento experimental, está basado en la terapia génica de la Adrenoleucodistrofia descrita en 2009 y financiada por ELA que abrió perspectivas de tratamiento para otras enfermedades raras o más frecuentes.

*«El mecanismo terapéutico es más sofisticado», refiere **Alessandra Biffi**, responsable del ensayo, «Las células corregidas alcanzan el cerebro por vía sanguínea y liberan la proteína correcta que es recogida por las células nerviosas cercanas».*

Eugenio Montini, coordinador de los análisis moleculares, indica *«hasta ahora, jamás vimos un enfoque que manipulase las células madre por terapia génica que sea tan eficaz y seguro»*

«La terapia génica a permitido obtener la sustitución del gen de modo extensivo y estable»" añade la Dra. Biffi, «lo que condujo a una expresión elevada de la proteína en las células madre y en el líquido cefaloraquídeo. De siete a veintiún meses después de la edad prevista de aparición de los síntomas, la enfermedad no se declaró o no progresó, en los tres pacientes tratados».

Los resultados publicados solo hacen referencia a aquellos niños tratados para los que cuentan con suficiente experiencia. Otros cinco pacientes han sido tratados después.

«Tres años después del inicio de los ensayos clínicos, los resultados son muy alentadores: la terapia no sólo es segura, sino también eficaz y capaz de cambiar la historia clínica de estas

enfermedades graves. Después de 15 años de esfuerzos, nuestro éxito en el laboratorio, pero también nuestras frustraciones, es muy emocionante poder proporcionar una solución concreta a los primeros pacientes», declara el Prf. **Naldini**, director del TIGET.

«Esperamos extender este tratamiento a todos los niños que padezcan la forma infantil tardía de MLD presintomática» explica Alessandra Biffi. *«Llevará algunos años que este tratamiento se pueda ofrecer a la comunidad de pacientes MLD».*

El Prf. Naldini también informa del éxito de la terapia génica para el síndrome de Wiskott-Aldrich, déficit inmunitario que hace a los niños vulnerables a las infecciones.

Guy Alba, presidente fundador de ELA, acoge con satisfacción este nuevo éxito, que refuerza el trabajo realizado por la asociación desde hace más de 20 años en la investigación de las leucodistrofias: *«Estamos orgullosos de haber participado en la financiación de este ensayo. Es una extensión de un primer éxito en 2009 de los dos equipos franceses: Aubourg y Cartier (St Vincent de Paul), y Fischer y Cavazzana-Calvo (Necker) en la terapia génica para la adrenoleucodistrofia (ALD). Compartimos este resultado prometedor con todas las familias afectadas y los donantes que nos han ayudado a ser el mayor contribuyente (más de 7,5M€ en la investigación sobre la ALD). Igualmente, financiamos un nuevo ensayo de terapia génica para MLD por inyección intracerebral, este mismo año en el Hospital Bicêtre por la Dra. Caroline Sevin y el Prf. Aubourg. Todas estas iniciativas forman parte de la fuerza de voluntad de la Asociación ELA para dar prioridad a los ensayos terapéuticos, cercanos a los intereses de los pacientes. Desde 1992, ELA es la primera fuente de financiación de la investigación en leucodistrofias».*

Cifras clave

- ✧ Con 34,5 millones de euros invertidos y 434 programas de investigación, ELA es el primer financiador en la investigación de las leucodistrofias.
- ✧ Contribución financiera de ELA, al ensayo de terapia génica para MLD en Milán : 300 000 €
- ✧ Tras su creación ELA a destinado más de 4,1M€ a la investigación en Leucodistrofia Metacromática (con 3,2M€ para el nuevo ensayo de terapia génica por inyección intracerebral).
- ✧ La leucodistrofia metacromática representa el 16% de los pacientes identificados por la asociación.

Más información en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23845948>