



Esperanza para la enfermedad ultrarrara del pequeño Samuel

● La Universidad Autónoma de Barcelona finaliza los ensayos preclínicos de una terapia génica para la paraplejía de tipo 52

R. L.

Prometedor avance científico para el pequeño granadino Samuel. El niño, de 12 años, sufre una enfermedad de las denominadas ultrarraras. Sólo se conocen otros dos casos en menores en toda España. Un equipo de investigadores de la Universidad Autónoma de Barcelona (UAB) ha logrado un gran avance. Los científicos han finalizado los primeros ensayos preclínicos del tratamiento, una terapia génica que servirá para tratar la paraplejía espástica de tipo 52 (SPG52).

La UAB indica en un comunicado que "los resultados muestran que la terapia ha corregido un mecanismo de comunicación neuronal alterado en la enfermedad y ha mejorado la capacidad de movimiento y de aprendizaje de los ratones con SPG52".

"Son resultados positivos, que nos alientan a seguir avanzando con la investigación y confiar en que podremos ayudar a los pa-

Helia, de 13 meses, se suma a Abril y Samuel, de 12 años, como casos únicos en el país

cientes a ganar calidad de vida, al mejorar su autonomía y su capacidad de memoria y aprendizaje», señala Miguel Chillón, investigador ICREA, del Institut de Neurociències de la UAB (INC-UAB) y del Vall d'Hebron Institut de Investigació (VHIR), que dirige el Grupo de Terapia Génica para el Sistema Nervioso Central de la UAB y lidera este estudio junto con Assumpció Bosch, catedrática de Bioquímica y Biología Molecular de la UAB.

En las neuronas estudiadas, portadoras de las mutaciones en el gen responsable de la SPG52, el equipo investigador constata que el tratamiento es capaz de restaurar la funcionalidad de una proteína, la ATG9A, fundamental para el tráfico de proteínas al cerebro y para la correcta comunicación neuronal. El mal funcionamiento de esta proteína hace que se acumule en el cerebro y es una de las principales manifestaciones de la enfermedad, señala el comunicado.

Por otro lado, en los ratones modelo de la SPG52, la terapia génica aplicada es capaz de corregir la capacidad de respuesta del músculo al impulso nervioso que le llega del cerebro, y esta normalización se mantiene al menos un año después de administrar el tratamiento.

La debilidad de la respuesta muscular provoca espasmos en las extremidades inferiores de las personas afectadas, con la consiguiente dificultad en la movilidad. El tratamiento también mejora significativamente la coordinación motora y el aprendizaje de los animales.

El equipo investigador está finalizando ahora el estudio molecular, bioquímico e histológico de los modelos animales y tienen previsto publicar un artículo científico en el que se detallan sus resultados.

En paralelo, están planificando el diseño de los estudios de seguridad y toxicidad, como paso previo a solicitar un futuro ensayo clínico a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

TRES DIAGNOSTICADOS YA EN ESPAÑA

La SPG52 es un trastorno genético progresivo ultrarraro causado por una mutación en el gen AP4S1. Los síntomas incluyen déficits cognitivos y trastornos del habla y de la movilidad, y aparecen a edades muy tempranas.

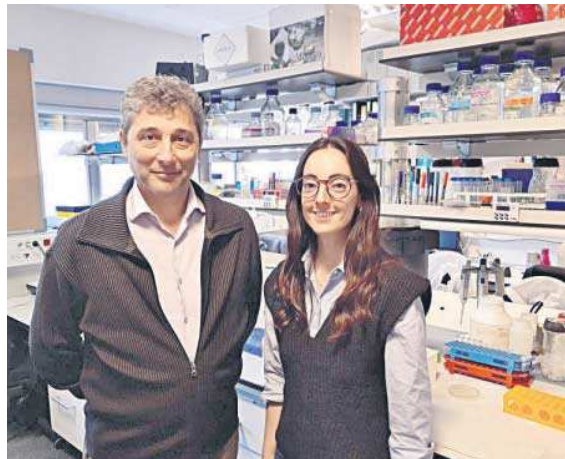
El tratamiento que desarrolla la UAB consiste en introducir una copia funcional del gen AP4S1 en el interior de las células afectadas para que sustituya al gen mutado, mediante un vector adenoasociado (AAV).

El objetivo es parar o corregir la progresión de la enfermedad e incluso poder curarla si se aplica en los primeros años de vida.

Abril, que vive en Badalona, y Samuel, en Granada, de 12 años, eran hasta hace poco los dos únicos niños afectados por la SPG52 en España. Hace unos meses, otra niña, Helia, de solo 13 meses, fue diagnosticada con la enfermedad en Murcia. En todo el mundo hay una cincuentaena de niños que sufren esta patología.

INVESTIGACIÓN GRACIAS A LA SOLIDARIDAD

Hasta ahora, el coste total de la investigación, desde que empezó en 2020, ha sido de 500.000



Investigadores de la UAB que estudian la terapia génica.

euros, que se han obtenido gracias a la campaña de mecenazgo que la UAB tiene en marcha. El mecenazgo, en que han participado más de 1.700 donantes, tiene como colaborador principal la asociación La Lucha de Abril, creada por los padres de Abril Merino para recaudar fondos para la investigación.

Además, la campaña ha recibido el apoyo de la familia de Samuel, que este año ha contribuido con más de 27.000 euros a través de la asociación Corro por Marina y Samuel.

La dotación necesaria para las próximas etapas de la investigación se cifra en 500.000 euros, por lo que la campaña de mecenazgo continúa activa.

La investigación de una terapia génica para la SPG52 cuenta también con la colaboración de otras instituciones de investigación de prestigio, como el Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL) y el Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, y de la Fundación la Caixa, detalla el comunicado.