

## EUROFANCOLEN se presenta oficialmente en el CIEMAT



---

biología y biomedicina

EUROFANCOLEN es el nombre del consorcio europeo que desarrollará este proyecto europeo financiado por el VII Programa Marco de la Unión Europea. La coordinación del mismo correrá a cargo del Dr. Juan A. Bueren, investigador del CIEMAT y del CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras). EUROFANCOLEN abordará el tratamiento del problema hematológico de pacientes con anemia de Fanconi a través de la corrección del defecto genético en las células madre de la médula ósea de los pacientes afectados. Este experimento ve la luz gracias al trabajo de más de una década de investigación clínica y preclínica.

En el consorcio europeo están presentes las instituciones más relevantes en este campo. Así, los equipos de investigación que participan están liderados por: Dr Juan A. Bueren, CIEMAT/CIBERER (Es), coordinador; Dra. Marina Cavazzana-Calvo, *Necker Hospital* (Fr); Dr. Adrian Thrasher, *University College London Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital NHS Trust* (UK); Dr. Julián Sevilla, *Hospital Infantil Universitario Niño Jesús* (Es); Dra. Cristina Día de Heredia, *Hospital Vall d'Hebrón* (Es); Dra. Anne Galy, *GENETHON* (Fr); Dr. Jean Soulier, *Saint-Louis Hospital and University Paris* (Fr); Dr. Jordi Surrallés, *Universidad Autónoma de Barcelona/CIBERER* (Es); Dr. Tobias Paprotka, *GATC Biotech AG* (Ger); Dr. Manfred Schmidt, *German Cancer Research Center- DKFZ/NCT* (Ger); y D. Mario Romero, *iDeTra - Innovación, Desarrollo y Transferencia de Tecnología, S.A.* (Es).

El establecimiento del consorcio EUROFANCOLEN viene precedido por una iniciativa española subvencionada por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, para el tratamiento de la anemia de Fanconi mediante terapia génica.

Como asesores científicos del proyecto, aportando su gran experiencia: la Dra. Eliane Gluckman, del Hospital Saint-Louis de París, que fue quien realizó el primer trasplante de sangre de cordón umbilical, precisamente en un paciente con anemia de Fanconi, y que en la actualidad es la coordinadora de EUROCORD (la red europea de bancos de sangre de cordón umbilical); y el Dr. Jakub Tolar, de la [Fanconi Anemia Research Foundation](#) (FARF, Fundación para la Investigación de la anemia de Fanconi) y del [Children's Hospital](#) de Minnesota (Hospital Infantil de Minnesota). Además, el proyecto será supervisado por uno de los expertos con mayor experiencia en el análisis de los aspectos éticos relacionados con el uso clínico de la terapia génica, el profesor Michael Fuchs, del [Institute for Science & Ethics](#) (Instituto para la Ciencia y la Ética), de Bonn, Alemania.

La anemia de Fanconi es una grave enfermedad hereditaria caracterizada por el fallo de la médula ósea, un aumento de la predisposición al cáncer y anomalías congénitas. El trasplante alogénico (el que procede de otras personas) de células madre hematopoyéticas es actualmente el único tratamiento definitivo para las manifestaciones hematológicas de la enfermedad, aunque se asocia frecuentemente a complicaciones derivadas de la inmunosupresión y de la mielosupresión (disminución de la actividad de la médula ósea) del paciente, a la denominada enfermedad de injerto contra huésped (un rechazo a las células del receptor), y a un aumento a largo plazo en la incidencia de carcinoma de células escamosas, un determinado tipo de cáncer epitelial.

Las dificultades en la obtención de un número suficiente de células madre de los pacientes con anemia de Fanconi y el uso de protocolos poco efectivos para transferir el ADN (protocolos de transducción subóptimos) han limitado hasta ahora el éxito de los ensayos clínicos de terapia génica en pacientes con la enfermedad.

El innovador enfoque de terapia génica propuesto por EUROFANCOLEN supone la utilización de dos innovaciones biotecnológicas recientes. Por un lado, el descubrimiento de nuevos fármacos con una potente actividad para movilizar células madre desde la médula ósea a la sangre periférica; y por otro, el desarrollo de un nuevo vector lentiviral por miembros de este consorcio, aprobado por la Comisión Europea en diciembre de 2010 como un nuevo medicamento huérfano (es decir, que afecta a una baja proporción de personas), para pacientes con anemia de Fanconi.

El objetivo principal de este proyecto es, por lo tanto, el desarrollo de un protocolo de terapia génica seguro y eficaz para pacientes con anemia de Fanconi del subtipo A, el más frecuente en estos pacientes, mediante la corrección genética de sus células madre hematopoyéticas previamente movilizadas a la sangre periférica.

Ramón Gavela, Director General Adjunto del CIEMAT, dio la bienvenida a los asistentes al acto oficial de presentación de EUROFANCOLEN, entre los que se contaban no sólo los investigadores de las respectivas instituciones participantes en el mismo, sino también familiares de afectados por la anemia de Fanconi, así, Ramón Gavela comentó que daba la bienvenida a todos los presentes, “especialmente a los representantes de la Asociación Española para la Anemia de Fanconi y de forma muy especial a los familiares de afectados por esta enfermedad, que son la verdadera razón de esta reunión y merecedores de la dedicación y solidaridad de todos nosotros”. Gavela también destacó cómo la Dirección del CIEMAT hace ya varios años promovió el desarrollo de la investigación competitiva en el campo de la biotecnología traslacional.

El Director General Adjunto hizo hincapié en la satisfacción que sentía al ser testigo de “la evolución de los intentos innovadores para mejorar los tratamientos actuales de una grave enfermedad genética que afecta a los niños”, por lo que agradeció a todos los socios que participan en este proyecto este nuevo enfoque clínico para los pacientes afectados por la anemia de Fanconi.

Por su parte, el Dr. Bueren, coordinador de EUROFANCOLEN, habló sobre el impacto esperado del proyecto en el tratamiento de pacientes con anemia de Fanconi, en concreto respecto de la evaluación de la seguridad y primeras evidencias de eficacia clínica de un nuevo tratamiento por terapia génica del problema hematológico de estos pacientes; destacó que “se utilizarán los métodos más eficaces actualmente disponibles para facilitar la colecta de un número elevado de células madre hematopoyéticas; y que se utilizará el vector viral más eficaz y seguro, de los que actualmente se puede disponer, como medio para corregir el defecto genético de las células madre hematopoyéticas de los pacientes”.

El Dr. Bueren puso de relieve “la garantía adicional que supone que este proyecto esté supervisado por dos de los mayores expertos en anemia de Fanconi”, como ya hemos dicho, los

doctores Eliane Gluckman, del Hospital Saint-Louis de Paris y el Dr. Jakub Tolar, de la Fanconi Anemia Research Foundation (FARF, Fundación para la Investigación de la Anemia de Fanconi); además, dado los aspectos adversos severos que puede presentar este proyecto en su fase de ensayo, es muy importante para el éxito del mismo considerar los aspectos éticos del mismo, para lo que se dispone de la participación del profesor Michael Fucs, del Institute for Science & Ethics (Instituto para la Ciencia y la Ética).

Lógicamente, es de vital importancia la difusión de los resultados que la investigación vaya proporcionando, de ahí que EUROFANCOLEN haya promovido la creación de un consorcio internacional para la terapia génica de pacientes con anemia de Fanconi coordinado por la FARF (Fanconi Anemia Research Foundation, Asociación para la investigación de la anemia de Fanconi), con el objeto de coordinar los avances de equipos de expertos tanto de la Unión Europea como de los Estados Unidos (a través de la International Fanconi Anemia Gene Therapy Working Group, IFAGTGV, Grupo de trabajo internacional de terapia génica de anemia de Fanconi).

Se espera que el protocolo, que tiene ya el carácter de "europeo", "sea muy seguro y comience a tener evidencias positivas para los pacientes, y para ello hemos contado con los mejores expertos" afirmó el Dr. Bueren. En el turno de preguntas, los familiares preguntaron el tiempo que transcurriría desde que se aplicase la terapia génica al grupo de pacientes afectados por la anemia de Fanconi hasta que se evidenciasen signos de que podría considerarse como un éxito el protocolo, a lo que el doctor Bueren contestó que variaría mucho el intervalo de tiempo necesario según los propios pacientes; algunos de ellos podrían manifestar células corregidas en unos meses, pero no todos; con la prudencia debida en estos casos se considera un período de seis meses a un año para poder establecer que las células se han asentado en la médula ósea incorporando las correcciones adecuadas.

El Dr. Bueren subrayó la importancia de haber dado a conocer este proyecto en sesión pública con la decidida intención de que la información alcance la mayor difusión posible. Finalizó la sesión agradeciendo su atención a los asistentes y particularmente a la Asociación española de anemia de Fanconi y a la Red nacional para la anemia de Fanconi.

En la sesión pública de presentación de EUROFANCOLEN, los asistentes pudieron oír las conferencias de algunos de los expertos participantes, así: la Dra. Eliane Gluckman, la Dra. Marina Cavazzana, el Dr. Adrian Thrasher, el Dr. Fulvio Mavilio y para cerrar el acto, el Dr. Juan A. Bueren. [El evento, incluyendo el programa, puede verse en este [vínculo](#)].

### Fotografías

Fotografía microscópica de colonias de células sanguíneas. Colonias de células sanguíneas -eritroides- formadas a partir de células reprogramadas de la piel de un paciente con anemia de Fanconi.

