



Martes 29/01/2013. Actualizado **18:22h.**

INVESTIGACIÓN | Enfermedades raras

Repoblar la médula ósea con células modificadas

- | Un ensayo europeo evaluará la terapia génica en la anemia de Fanconi
- | Se pretende evitar los problemas hematológicos típicos de este raro trastorno
- | En el estudio participan 11 grupos de varios países liderados por España

Ángeles López | Madrid

Actualizado **martes 29/01/2013 04:50 horas**

El primer ensayo en terapia génica para tratar la anemia de Fanconi tiene sello español. Desde Madrid, se coordinará a 11 grupos de diferentes países europeos para poder tratar a niños con este problema genético que les hace más propensos a sufrir numerosos y variados problemas desde su nacimiento. **El objetivo de esta terapia es erradicar el gen que les confiere un mayor riesgo de leucemias.**

Lleva años dedicado a la investigación en terapia génica para encontrar una cura a la anemia de Fanconi, un síndrome originado por una mutación en un gen. Ese tiempo le ha dado la oportunidad de conocer al centenar de familias que en España tiene algún miembro afectado por esta patología, dentro del denominado grupo de enfermedades raras que, por su extrañeza, no deben ser motivo para guardar este problema en el cajón del olvido. Para Juan Bueren, director del programa de Terapia Génica de Células Hematopoyéticas en el CIEMAT, el limitado número de pacientes no es una excusa. Un ejemplo de ese compromiso es el ensayo clínico que ahora va a coordinar dentro del consorcio creado para tal fin que tiene por nombre EUROFANCOLEN.

"Este proyecto es una continuación de lo que nos aprobó el Ministerio de Sanidad en la convocatoria de ayudas a ensayos clínicos de 2012, que ha recibido una financiación extra dentro del VII Programa Marco de la Unión Europea. **En total somos 11 grupos** que nos reunimos en Madrid para concretar ciertos detalles del ensayo y nos parecía lo suficientemente importante como para presentarlo públicamente", aclara Bueren.

Según este investigador, que también forma parte del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), el ensayo que ahora se pone en marcha pretende evitar uno de los numerosos problemas que tienen estos pacientes. "La enfermedad de Fanconi es una enfermedad compleja con distintos síntomas, de los cuales **el fallo de médula ósea es uno de los más importantes**, pero no es el único. Vamos a tratar de abordar el problema hematológico de estos pacientes. Sin embargo, algunos tienen anomalías genéticas o tumores sólidos que, con este protocolo, no se van a solucionar. Sí se pretende curar lo más frecuente, es decir, el fracaso medular", explica Bueren.

Fármacos y genes

Para ello, el ensayo se va a dividir en dos fases. En primer lugar, se evaluará cómo dos fármacos

logran aumentar el número de células madre de la médula ósea. **"En estos pacientes, su médula no produce suficientes células**, de ahí que recurramos a estos medicamentos que se aplicarán por vía endovenosa y subcutánea a lo largo de unos ocho días, aunque ese tiempo puede variar en función de si se consigue antes el número óptimo de células madre", aclara Cristina Día de Heredia, del Hospital Vall d'Hebrón, uno de los centros españoles que participarán en este ensayo.

Los medicamentos serán probados en 20 pacientes. "Pretendemos recoger un número importante de células, unos cuatro millones por kilogramo, que son las que se utilizan en un trasplante de médula ósea", señala el investigador del CIEMAT. Precisamente, una de las aclaraciones que quiere hacer este científico es que **este ensayo no está concebido para aquellas personas que tienen opción a un trasplante de médula ósea**, ya que ese es, a día de hoy, el tratamiento de elección en estos casos. "Sólo debería optar a la terapia génica, aquellos que no encuentran un donante compatible".

Una vez conseguido el número de células madre necesarias, se extraen del paciente y se manipulan en el laboratorio. Allí, se les inserta, mediante un lentivirus, una copia del gen que está mutado en estos enfermos. "En concreto **se inserta el gen FANCAN, que es el que tienen mal el 80% de los pacientes españoles**. Una vez corregidas, las células son infundidas de nuevo, pero esta vez sólo a 10 pacientes. El número es menor porque sólo se las inyectaremos a aquellos que ya tengan síntomas de la enfermedad. No queremos hacer un tratamiento preventivo de los síntomas, sino uno curativo. Porque estamos en la fase de demostración de seguridad y con la que también se conseguirán algunos indicios de eficacia de esta terapia", aclara Bueren.

Cuando estas células, con su gen corregido, lleguen a la médula ósea, los investigadores esperan que comiencen a predominar sobre las demás y **que, poco a poco, vayan repoblando y sustituyendo las células enfermas de la médula ósea** y que esta sea capaz de producir células sanguíneas normales.

La primera parte del ensayo comenzará en los próximos meses y lo que es la infusión de células tardará un poco más. "Tiene que aprobarlo la Agencia Española del Medicamento, pero esperamos que de aquí al verano ya esté listo", subraya el coordinador de este estudio, quien adelanta que, de confirmarse su seguridad y eficacia, se pasará a un nuevo ensayo, en una fase II avanzada o fase III, en el que participarán más pacientes y para el que necesitaremos la ayuda financiera de una empresa farmacéutica.

© 2013 Unidad Editorial Información General S.L.U.