

NOTA DE PRENSA

Pacientes y científicos se alían para combatir la Ataxia de Friedreich

- Afectados y familiares unidos en una plataforma, dos asociaciones de pacientes y dos centros de investigación biomédica se unen en la lucha contra esta enfermedad neurológica hereditaria que a día de hoy no tiene cura.
- Científicos del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa de Madrid y del IRB Barcelona desarrollarán un proyecto de terapia génica consistente en introducir en las células del cuerpo una copia correcta del gen defectuoso que causa la enfermedad.
- La Ataxia de Friedreich afecta a dos personas por cada 100.000 habitantes de media, únicamente de origen europeo (caucasianos). En España la incidencia es mayor: se estima en 4,6 casos por cada 100.000 individuos.

Barcelona, jueves 14 de noviembre de 2013.- La Federación de Ataxias de España (FEDAES) en representación de la plataforma GENEFA para la cura de la Ataxia de Friedreich, la asociación Babel Family para la investigación biomédica de la Ataxia de Friedreich, el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CMBSO) y el Instituto de Investigación Biomédica (IRB Barcelona) han firmado un convenio a través del cual dichas asociaciones de pacientes y afectados financiarán con donaciones y durante tres años un proyecto de investigación para atajar la Ataxia de Friedreich.

La Ataxia de Friedreich es una enfermedad degenerativa rara del sistema nervioso que afecta a la coordinación, equilibrio y movimiento. Es una enfermedad monogénica, es decir, causada por la deficiencia de un único gen. Los afectados han heredado de ambos progenitores el gen de la frataxina alterado. El objetivo del proyecto es obtener herramientas moleculares para transportar hasta las células del cuerpo y en especial a un tipo de neuronas que sufren degeneración y causan la enfermedad, una copia correcta del gen defectuoso para restaurar los niveles normales de frataxina y detener los síntomas degenerativos de la enfermedad.

La Plataforma GENEFA lidera la recaudación de los 300.000 euros necesarios para desarrollar este proyecto basado en la terapia génica. Juan Carlos Baiges, en representación de FEDAES/GENEFA y Babel Family para este proyecto expresa su ilusión “porque es el primer paso hacia la obtención de un tratamiento eficaz basado en conocimiento científico básico muy sólido”. Y añade, “tenemos un proyecto esperanzador por delante que puede acercarnos a la promesa de una terapia”.

Ernest Giralt del IRB y Javier Díaz-Nido del CBMSO, colíderes científicos del proyecto subrayan que “es infrecuente que los investigadores básicos entren en un diálogo directo con los pacientes y este proyecto es magnífico porque desde el inicio nos recuerda que las respuestas a las enfermedades surgen desde la investigación básica, el pilar de toda aplicación futura”.

UN SÓLO GEN ALTERADO

El médico alemán Nicholas Friedreich la describió por primera vez hacia 1860. La Ataxia de Friedreich es una enfermedad del sistema nervioso para la cual no existen ni cura ni tratamientos específicos. Aún siendo la más común de todos los tipos de ataxia, es una enfermedad rara. Afecta, aproximadamente, a dos de cada 100.000 personas únicamente entre poblaciones de origen europeo (caucasianos). En España y Francia los números estimativos de incidencia son mayores, con una prevalencia de 4,7 casos por 100.000 habitantes, lo que sugeriría que probablemente la afectación se inició en el área geográfica de la cordillera Cantábrica.

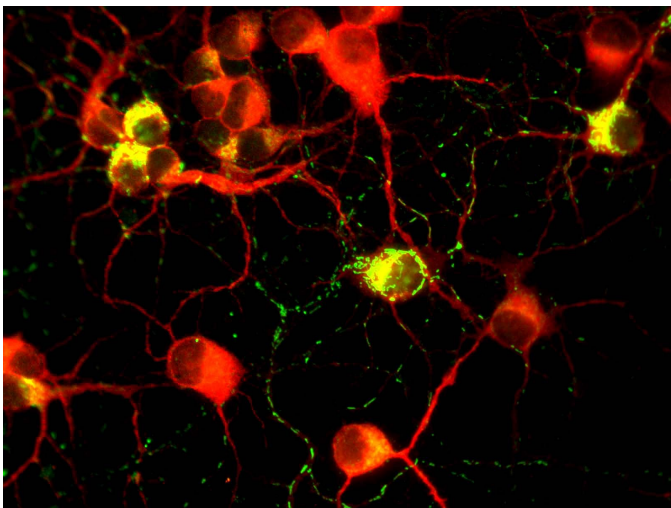
La Ataxia de Friedreich se manifiesta normalmente entre los 5 y los 25 años de edad, con pérdida progresiva de equilibrio, coordinación y movimiento. Unos diez años después de los primeros síntomas, los afectados suelen precisar silla de ruedas. La esperanza de vida se ve gravemente afectada, sobre todo si hay complicaciones secundarias serias, como la cardiomiopatía progresiva.

RESTABLECER EL GEN DE LA FRATAXINA CON TERAPIA GÉNICA

En 1996, un grupo internacional de científicos identificó la causa de la Ataxia de Friedreich como un defecto en el gen que codifica para la proteína frataxina, situado en el cromosoma 9. Una de las vías más prometedoras para corregir los bajos niveles de esta proteína en las células es la terapia génica, tratando de introducir en el núcleo de las células la copia correcta del gen.

“Tenemos el gen completo aislado, empaquetado en vectores o “vehículos” transportadores y hemos testado la eficacia en células in vitro de pacientes. Ahora debemos mejorar el transporte hacia las células del sistema nervioso y testar la eficiencia en ratones con ataxia” señala Javier Díaz-Nido, líder del grupo “Reparación neuronal y terapia molecular en neurodegeneración. Ataxias espinocerebelosas”, del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, centro mixto de la Universidad Autónoma de Madrid y del CSIC, que también pertenece al Centro de Investigación Biomédica en Red sobre Enfermedades Raras (CIBERER).

El doctor Díaz-Nido es uno de los máximos expertos mundiales en ataxias, lleva más de diez años estudiando en concreto la Ataxia de Friedreich a nivel molecular y desarrollando técnicas para convertir la terapia génica en una realidad más próxima. “En los diez últimos años se han hecho grandes avances en terapia génica gracias a la contribución a nivel mundial de cientos de científicos. Falta un último esfuerzo para que sea una realidad clínica pero empezamos a vislumbrar ya que la terapia génica será una opción para el tratamiento de estas enfermedades de origen genético”, sostiene Díaz-Nido.



Transferencia del gen de la frataxina a neuronas en cultivo.

Cultivos de neuronas granulares de ratón fueron tratados con un vector viral portador del gen de la frataxina. Se observa en color amarillo la localización de la frataxina expresada que se encuentra principalmente en las mitocondrias de las neuronas.

SUPERAR LA BARRERA DEL CEREBRO

El cerebro está protegido por la barrera hematoencefálica. Dicha barrera dificulta la entrada en el cerebro de sustancias tóxicas pero también es un muro para los fármacos. Es en esta área de conocimiento donde es crucial la colaboración con Ernest Giralt en el proyecto. El doctor Giralt es líder del grupo “Diseño, síntesis y estructura de péptidos y proteínas” y Coordinador del programa de Química y Farmacología Molecular del IRB Barcelona, con una larga

experiencia y reconocimiento internacional sobre la química de péptidos y sistemas de administración de fármacos. En su laboratorio han generado y probado satisfactoriamente una serie de péptidos “lanzadera” capaces de cruzar la barrera hematoencefálica. “Nuestra principal misión es adaptar nuestras “lanzaderas” a los vectores cargados con el gen de la frataxina para que puedan franquear primero la barrera hematoencefálica e introducirse después en el núcleo de las células del sistema nervioso”, indica Meritxell Teixidó, investigadora asociada del IRB y responsable de esta línea de investigación.

El trabajo conjunto se inicia este noviembre de 2013 con un plazo de tres años. En este tiempo, el equipo de científicos espera tener lista la prueba de concepto que permita saltar de la ciencia básica de laboratorio a pruebas pre-clínicas con modelos animales más sofisticados y avanzar hacia una terapia génica para la Ataxia de Friedreich.

Para más información:

Sònia Armengou

Oficina de Prensa - Institut de Recerca Biomèdica (IRB Barcelona)

93 403 72 55 / 618 294 070



Más información sobre el proyecto y gestión de donativos: Plataforma Genefa: <http://www.genefa.org/>