

De la terapia génica a células madre para la piel de mariposa: «Es un logro maravilloso, pero hay que ser prudentes»

31 de marzo de 2022



..Gema Maldonado.

La palabra **prudencia** suele ser una de las primeras que pronuncian los médicos que ven pacientes con enfermedades que no tienen cura cuando se les pregunta por ensayos con nuevos tratamientos que muestran buenos resultados. En el caso de la prometedora terapia génica que ensaya la Universidad de Stanford (Estados Unidos) frente al tipo más grave de **epidermólisis ampullosa o enfermedad de piel de mariposa**, la prudencia deja espacio también a la esperanza para uno de los expertos nacionales en esta patología.

Dr. De Lucas: «Hay que ser prudentes, hablamos de una fase preliminar de los ensayos, antes de crear expectativas en familias que están sufriendo mucho»

«Es una muy buena noticia que estamos celebrando todos los médicos que vemos pacientes con epidermólisis ampullosa, **pero creo que hay que ser prudentes**, hablamos de una fase preliminar de los ensayos, **antes de crear expectativas en familias que están sufriendo mucho**», expresa el **Dr. Raúl de Lucas en conversación telefónica con iSanidad.**

Es el **jefe de Sección de Dermatología Pediátrica del Hospital Universitario La Paz de Madrid**, uno de los dos centros de referencia, junto con el **Hospital Sant Joan de Dèu de Barcelona**, en epidermólisis ampullosa en España. Como sus compañeros, dice estar «celebrando» los **resultados «ilusionantes y esperanzadores»** del ensayo clínico publicados el pasado lunes en la revista *Nature Medicine* con una terapia génica en forma de gotas sobre las heridas de los pacientes que fue capaz de curarlas o mejorarlas durante varios meses.

«Van a ser muy importantes los ensayos en fase tres y cuatro para ver también la seguridad y la eficacia»

Los resultados corresponden a las fases I y II del ensayo sobre nueve personas, tres de ellas son niños. «Van a ser muy importantes los ensayos en fase tres y cuatro para ver también la seguridad y la eficacia» de la terapia, señala el dermatólogo, **«es un resultado que hace que seamos optimistas, pero nuestra obligación también es ser realistas»**, añade.

Entre 300 y 400 pacientes con la forma más grave de la enfermedad

Su unidad atiende a 250 familias afectadas por la piel de mariposa, un nombre que agrupa a un grupo de enfermedades genéticas cuya característica común *«es la fragilidad de la piel»* y en las que hay hasta 20 genes distintos implicados. Dependiendo de estos genes, los pacientes afectados sufren desde formas leves de la enfermedad hasta otras muy graves. En total, el especialista estima que **en España hay unas 1.000 personas con esta patología**. Entre 300 y 400 de ellas presentan su forma más grave, la epidermólisis ampollosa distrófica recesiva.

En España hay unas 1.000 personas con piel de mariposa. Entre 300 y 400 de ellas presentan su forma más grave, la epidermólisis ampollosa distrófica recesiva

Este es el caso de los **nueve pacientes del ensayo clínico de la Universidad de Stanford en los que la enfermedad produce la afectación en el gen COL7A1**, que codifica la proteína de colágeno VII cuya función es unir las capas externa y media de la piel. La consecuencia en estos casos son heridas *«cutáneas y en las mucosas del esófago, la boca, la zona final del aparato digestivo, la zona perianal, etc.»*, enumera el Dr. De Lucas.

Con la administración de la terapia génica en ensayo **«la expresión de colágeno se mantiene durante unos meses»** según muestra el ensayo, *«y esto con una terapia en forma de gotas, lo que es también muy importante, por su accesibilidad, se aplica directamente sobre las lesiones cutáneas»*, destaca el especialista. Los investigadores han insertado en el genoma del virus del herpes simple sin capacidad replicativa copias del gen sano. Esto hace que la terapia sea temporal, un aspecto que para el Dr. De Lucas no resta valor. **«No es una terapia definitiva pero abre la puerta a que el paciente pueda expresar una proteína, aunque sea por tiempo limitado, con un producto tópico. Es un logro maravilloso»**, afirma.

El equipo del Dr. De Lucas en La Paz y el Ciemat han desarrollado una terapia basada en células madre mesenquimales de médula ósea

Otras terapias en estudio: ensayos en La Paz

No hay opciones terapéuticas para evitar las heridas que hacen tan complicada la vida de los pacientes con las formas más graves de piel de mariposa. Según explica el experto, el **tratamiento estandarizado es la cura de las heridas** con apósitos especiales y productos antisépticos. *«En ocasiones se administran corticoides para tratar la inflamación y antibióticos para la infección»*, apunta. Y es que muchas de las heridas de estos pacientes se infectan.

Son numerosos los **trabajos de investigación en busca de terapias** para hacer frente a la piel de mariposa. En **La Paz trabajan con varias opciones**. En breve, el equipo del Dr. De Lucas tiene previsto publicar un estudio en el que han utilizado un antibiótico, la **gentamicina, administrado por vía intravenosa en pacientes que presentan lo que se denomina mutaciones sin sentido o de terminación**, un tipo concreto de mutación. *«Se ha visto que se puede recuperar la lectura del gen produciéndose proteína funcional»*, aunque se trata de casos aislados.

«Es una terapia que sobre todo va encaminada al control de la inflamación y de la sintomatología. Tenemos una serie de nueve pacientes, todos han mostrado mejoría, en algunos casos ha sido muy significativa»

Pero también se hallan inmersos en el ensayo de una terapia desarrollada en La Paz en colaboración con **investigadores de la Unidad de Medicina Regenerativa del Ciemat, dirigida por la Dra. Marcela del Río**. El tratamiento se basa en la infusión de células madre mesenquimales obtenidas de médula ósea.

«Es una terapia que sobre todo va encaminada al control de la inflamación y de la sintomatología. **Tenemos una serie de nueve pacientes, todos han mostrado mejoría, el algunos casos ha sido muy significativa**. Es destacable la seguridad que ha mostrado la terapia, con la que no hemos tenido ningún efecto adverso relevante y la administración es muy sencilla: son tres administraciones por vía intravenosa durante media hora», detalla el Dr. De Lucas.

Los resultados por el momento son positivos. «En cuatro pacientes hemos conseguido una remisión duradera de la sintomatología. No hablo de curación», aclara, «pero son pacientes que tienen **menos extensión de las lesiones, menos sintomatología, menos inflamación y menos superficie afectada**. Nuestra terapia pretende ayudar a estos pacientes a tener menos dolor, menos complicaciones y menos fibrosis».

Es en este momento cuando vuelve a ser protagonista la prudencia, sin perder esperanza, en el discurso del investigador clínico. «Afortunadamente **hay mucha investigación en esta patología**, pero es verdad que nos falta mucho camino por recorrer», concluye.

Noticias complementarias

- Una terapia génica en ensayo consigue curar heridas de nueve personas con piel de mariposa
- Dra. Tejada: “La terapia génica frena la progresión de la distrofia hereditaria de retina con mutación del gen RPE65”
- La EMA designa como medicamento huérfano una propuesta de terapia génica para la anemia de Blackfan Diamond
- La EMA designa como medicamento huérfano una primera aproximación de terapia génica para tratar la leucoencefalopatía
- El Hospital La Paz, nuevo Centro de Referencia Nacional para la ‘piel de mariposa’

NOTICIAS SUGERIDAS



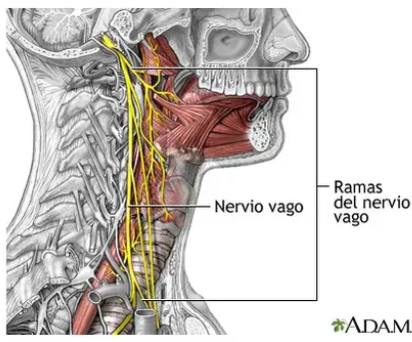
¿Y si salimos? Estrena tu SEAT Arona

Ad Seat Arona



Todo empieza aquí

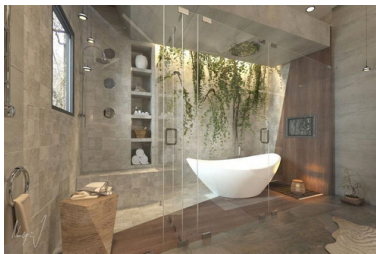
Ad Seat Arona



Un estudio relaciona los síntomas de Covid persistente con el efecto del V...



¿Y si salimos?



Descubre las últimas tendencias en reforma de baños



Cocinas sin vender casi se regalan, consultar precios

Ad RTBS Offer

