

Temsirolimus, designado medicamento huérfano para el tratamiento de la adrenoleucodistrofia

- > *La adrenoleucodistrofia (X-ALD) es una enfermedad rara que afecta al sistema nervioso y a las glándulas suprarrenales con manifestaciones de diversa gravedad que pueden llegar a ser fatales.***
- > *Temsirolimus es una molécula que aumenta la autofagia y previene el fallo energético, frenando la progresión de los déficits motores en modelos animales de la enfermedad.***
- > *La investigación sobre la posible aplicación de este medicamento huérfano para el tratamiento de la X-adrenoleucodistrofia ha sido patrocinada por el CIBERER, el IDIBELL y el CIPF.***

16 de Junio de 2016.- La Agencia Europea del Medicamento (EMA) ha designado a una molécula, el Temsirolimus, como medicamento huérfano para el tratamiento de la adrenoleucodistrofia, una enfermedad rara de origen neurometabólico que afecta al sistema nervioso y a las glándulas suprarrenales manifestaciones de diversa gravedad que pueden llegar a ser fatales. Temsirolimus es una molécula que previene el fallo energético y frena la progresión de los déficits motores en modelos animales de la X-adrenoleucodistrofia, por lo que podría ser útil para el tratamiento de pacientes afectados por este trastorno.

Los estudios sobre la posible aplicación de este medicamento huérfano para el tratamiento de la X-adrenoleucodistrofia, que se han limitado hasta ahora a modelos animales de la enfermedad, han sido desarrollado por los grupos de investigación liderados por los Dres. Aurora Pujol en el Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL) de Barcelona y Erwin Knecht en el Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) de Valencia, ambos pertenecientes al Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), cofinanciado por FEDER. Este medicamento huérfano está patrocinado por el CIBER.

Temsirolimus es una molécula que inhibe la actividad de una enzima, la diana de la rapamicina en células de mamífero (mTOR), implicada en el control negativo de la autofagia. La autofagia es uno de los mecanismos de autoprotección de las células sometidas a estrés que sirve para resolver situaciones comprometidas, eliminando componentes alterados, generando energía y adaptando el metabolismo celular a cada situación. Temsirolimus puede activar la autofagia, que está inhibida en la adrenoleucodistrofia, con lo que se evitan la acumulación de proteínas oxidadas, el fallo energético y otras alteraciones que tienen importancia en la progresión de esta enfermedad, y se contribuye a que se frene la progresión de la degeneración axonal y los déficits motores asociados.

Sobre la adrenoleucodistrofia

La adrenoleucodistrofia, también conocida como adrenoleucodistrofia con ligamiento al cromosoma X (X-ALD), es un trastorno neurometabólico de herencia con ligamiento a X recesiva, causado por mutaciones en el gen *ABCD1*. Afecta sobre todo a los hombres, aunque algunas mujeres portadoras pueden tener formas más leves de la enfermedad. La adrenoleucodistrofia tiene en Europa una prevalencia aproximada de 0,35 personas por cada 10.000 habitantes.

Esta afección ocasiona la acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga, especialmente en el sistema nervioso, y en las glándulas suprarrenales. Esto interrumpe la actividad celular normal en estas partes del cuerpo.

Existen tres variantes diferentes de esta enfermedad con diferentes grados de severidad. La más grave, la adrenoleucodistrofia cerebral infantil, afecta solo a niños y está asociada con trastornos del comportamiento como la falta de atención o la hiperactividad. La enfermedad es degenerativa destruyendo la mielina cerebral y conduce a sufrir tetraplejía y demencia. Desde la manifestación de la enfermedad, su progresión es habitualmente rápida y conduce a la muerte de los niños entre los 5 y los 10 años de edad. En la segunda forma, la adrenomieloneuropatía, los síntomas aparecen entre los 20 y los 30 años. Los pacientes presentan rigidez y espasticidad en las piernas, y progresa lentamente hasta dejar imposibilitados a los pacientes en silla de ruedas. La forma más suave de la enfermedad presenta con insuficiencia adrenocortical primaria, aunque casi todos los pacientes desarrollan síntomas neurológicos como adultos. Los riesgos de la enfermedad son la debilidad crónica e incluso la muerte por desmielinización.

Beneficios de la designación como medicamento huérfano

La designación como medicamento huérfano por parte de la EMA tiene ventajas como la de recibir una autorización de comercialización durante 10 años en los que no pueden comercializarse productos similares, el poder disponer de protocolos de asistencia y consejo científico gratuitos o con un coste reducido, y la exención de pagos para la designación. Además, las entidades que desarrollan medicamentos huérfanos tienen acceso a subvenciones específicas de la UE y de los programas de los estados miembros.

Sobre CIBERER

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía y Competitividad). El CIBER en su Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER) es el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente, y dé respuestas científicas a las preguntas nacidas de la interacción entre médicos y enfermos. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 62 grupos de investigación. Además, cuenta con 20 grupos clínicos vinculados.

Sobre IDIBELL

El Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL) es un centro de investigación creado el año 2004 en Hospitalet de Llobregat (Barcelona). Está participado por el Hospital Universitario de Bellvitge y el Hospital de Viladecans del Instituto Catalán de la Salud, el Instituto Catalán de Oncología, la Universidad de Barcelona y el Ayuntamiento del Hospitalet de Llobregat. La misión del IDIBELL es promover y facilitar la investigación traslacional de excelencia que integre la innovación y transferencia tecnológica en biomedicina y genere valor para la mejora continua de la salud y la calidad de vida de los pacientes. Para ello, cuenta con más de 1000 profesionales repartidos en tres áreas: Cáncer, Neurociencias y Medicina Traslacional.

Más información

Departamento de comunicación CIBER
comunicacion@ciberisciii.es