Fundación Noelia participa en la Jornada de Enfermedades Raras y Complejas del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona

Dr. E. Goñalons

27 de febrero de 2020

El pasado 27 de febrero de 2020 se celebró la Jornada de Enfermedades Raras y Complejas y 1ª Muestra de Asociaciones de Pacientes, organizada por el institut de Recerca del Hospital de Sant Joan de Déu (IRSJD) y el Institut de Bioingenieria de Catalunya (IBEC), en colaboración con la Plataforma Española de Nanomedicina (NANOMED Spain).

El Instituto de Bioingeniería de Cataluña (IBEC) es un centro de investigación, con sede en Barcelona, que lleva a cabo investigación interdisciplinaria de excelencia en la frontera de la ingeniería y las ciencias de la vida, con el fin de generar nuevo conocimiento, integrando campos como la nanomedicina, la biofísica, la biotecnología, la ingeniería de tejidos y las aplicaciones de tecnología de la información en el ámbito de la salud. Por su parte, la Plataforma Española de Nanomedicina es una iniciativa que pretende aglutinar a los principales actores españoles de la investigación, la industria y la administración, con el fin de impulsar una estrategia común en el campo de la nanomedicina.

A efectos de clarificar conceptos, se entiende como nanomedicina el uso de nanoelementos (elementos cuyo tamaño se mide en nanómetros, es decir, más pequeños que una célula) como son virus, proteínas o secuencias de ADN, entre otros, para el tratamiento de enfermedades. En este campo se incluyen las terapias génicas, el uso de vectores víricos, la administración ultra-dirigida de fármacos oncológicos mediante lisosomas o la creación de órganos biológicos artificiales. La nanomedicina forma parte de lo que se considera la medicina del futuro, la cual engloba la inteligencia artificial para la interpretación de resultados, la aplicación de la realidad virtual al diagnóstico, telemedicina para monitorizar de forma remota y automática a pacientes, la ortopedia robótica o la creación de elementos terapéuticos mediante impresión 3D. Aun cuando estas alternativas suenan a ciencia ficción, la realidad es la nanomedicina constituye la tendencia mayoritaria en los nuevos tratamientos, tanto en cuanto al desarrollo de las propias terapias, como en el diseño de vectores que permitan hacer llegar terapias (nuevas o actuales) a los tejidos diana sin afectar al resto del organismo.

Cabe destacar en este ámbito, que España es el tercer país en el ranking mundial en publicaciones científicas en el campo de la nanomedicina, y Barcelona la 5ª ciudad del mundo, por delante de Nueva York, Londres, o la propia Bethesda (Maryland, EEUU), donde se encuentra la sede del *National Institutes of Health* de Estados Unidos.

En cuanto al papel que el hospital Sant Joan de Déu juega en el campo delas enfermedades minoritarias, destacamos que, a día de hoy, tiene registrados más de 17.000 pacientes con enfermedades raras, lo cual representa un nada despreciable 7% de las consultas. No obstante, si miramos los pacientes de la unidad neuromuscular que participan en los diversos ensayos clínicos en los que el hospital está involucrado, el porcentaje se eleva hasta el 20%, lo cual nos indica el elevado nivel de actividad que se lleva a cabo en este campo. Y esto no ocurre sólo a nivel local sino que, a nivel mundial, en el año 2019 se autorizaron más de 200 ensayos clínicos con terapias génicas, número que crece exponencialmente, año tras año, apoyando la perspectiva de que, en muy breve este tipo de terapias formarán parte de la normalidad en la práctica clínica.

En la Jornada celebrada en las instalaciones del Hospital de Sant Joan de Déu participaron destacados investigadores de diversos ámbitos, todos ellos con el común denominador de ser o bien desarrolladores o potenciales beneficiarios del uso de la nanomedicina pare el tratamiento de las enfermedades que tratan, como la muerte súbita, la fibrosis quística, la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), la distrofia muscular o algo tan común como la diabetes. Específicamente, contamos con la Dra. Georgia Sarquella-Brugada, experta en arritmias y muerte súbita e investigadora del IRSJD que habló sobre las enfermedades cardiovasculares del desarrollo; el Dr. Andrés Nascimento, neurólogo pediátrico del Hospital e investigador del investigador del IRSJD que abordó el tema de la investigación aplicada en enfermedades neuromusculares; y el Dr. Josep Jiménez Chillarón, investigador del IRSJD que habló de las enfermedades metabólicas pediátricas.

En este marco excepcional, y como único representante de las asociaciones de pacientes, la Fundación Noelia tuvo la oportunidad de presentar su proyecto dado el relevante papel y el impacto directo que, desde nuestro modesto tamaño, somos capaces de generar en el avance de la investigación en la terapia de la distrofia muscular por déficit de colágeno VI.

A lo largo de sus intervenciones y de forma totalmente transversal, los ponentes pusieron de manifiesto el papel crucial que la nanomedicina juega (y jugará en el futuro de forma mucho más patente) en el avance de las nuevas terapias y, en especial, en el desarrollo de tratamientos para enfermedades de origen genético, sean raras o comunes. A nivel global, la aplicación de la nanotecnología a las terapias, sean genéticas o farmacológicas, ofrece ventajas en varios ámbitos. Para empezar, permite diseñar vectores que protegen el agente terapéutico (fármaco, proteína o ADN) de la degradación, durante su tránsito por el torrente sanguíneo. Por otro, la encapsulación de la terapia reduce o incluso evita su toxicidad sistémica porque lo aísla del resto del organismo. Por último, el diseño molecular, sea del fármaco (proteína, DNA, etc.) o del vehículo (virus, nanovesícula, etc.) permite aumentar dramáticamente la afinidad del tratamiento por el tejido diana, lo cual incrementa la concentración en el lugar deseado y, por ende, la eficacia del tratamiento.

Centrándolos en nuestra área de interés, el Dr. Andrés Nascimiento expuso que, siguiendo la tónica de los años anteriores, en 2019 se han descrito 95 nuevas enfermedades neuromusculares, llegando a un total actual de 1042. De ellas, la mayoría (945), están caracterizadas genéticamente, lo cual es el primer paso para poder desarrollar algún tipo de tratamiento.

"Gracias a las nuevas tecnologías y la nanomedicina," –comenta el Dr. Nascimiento– "cada vez se arroja más luz sobre la naturaleza de las enfermedades raras y sus alternativas de tratamiento." Como ejemplo, señala que ya existe una terapia para Atrofia Muscular Espinal (AME), basada en la administración de oligonucleótidos (nanoelementos), que consigue revertir los síntomas clínicos de los pacientes, llegando a evitar su aparición si se aplica en estadios neonatales. En el caso de las enfermedades neuromusculares, por desgracia, la diana de la terapia no es el fluido cerebroespinal como en AME, el cual está muy contenido, sino los músculos, los cuales están repartidos por todo el organismo. Ello implica que la terapia tenga que distribuirse de forma sistémica con las dificultades que ello comporta, a nivel de posibles efectos secundarios que pueda tener y el nivel de fármaco que llegue al músculo. Es precisamente en esta área donde la nanomedicina puede aportar más, tanto a nivel terapéutico, gracias al diseño de vectores específicos del tejido diana como a nivel de investigación, mediante la creación de modelos artificiales de matriz extracelular a partir de células de pacientes, que permiten predecir el efecto de las diferentes terapias a nivel del laboratorio.

En conclusión, esta breve pero interesante jornada refuerza la relevancia de la nanomedicina en el hoy y el mañana de la terapéutica, nos demuestra que, sin necesidad de ir muy lejos, podemos contar con grandes grupos de investigación que están obteniendo resultados muy prometedores y que, a la velocidad a la que se están desarrollando las nuevas terapias, sin duda alguna, no pasará mucho tiempo antes de que contemos con nuevas opciones para ayudar a los pacientes de enfermedades minoritarias.