

Avances en la Investigación: Col6 International Research Summit

*Dr. Eduard Goñalons, Director científico, Fundación Noelia
Dic 2023*

La primera Cumbre Internacional de Investigación en Col6, organizada por la Fundación Noelia y celebrada hace unos días en San Sebastián (País Vasco, España), ha marcado un hito histórico. Este evento, el primero dedicado exclusivamente a Col6 que se celebra en Europa, reunió a más de 50 participantes cuidadosamente elegidos, incluyendo destacados investigadores y clínicos de todo el mundo, desde Estados Unidos a España, Reino Unido, Francia, Italia, Canadá, Bélgica o Alemania. A lo largo de dos días de intensas sesiones, compartieron los últimos avances científicos en la batalla contra esta rara y compleja enfermedad.

Una reunión global de expertos

Numerosos representantes de instituciones de investigación de renombre mundial aportaron su amplia experiencia y compartieron resultados, algunos de ellos tan recientes que aún no han sido publicados. Es importante destacar que sus contribuciones fueron tan numerosas que no podemos dejar de mencionar a todas las instituciones que participaron a través de uno o más investigadores delegados para asistir a esta conferencia: el NIH/NINDS, la Universidad Johns Hopkins y la Universidad de Utah (USA); University College London y el Centro de Investigación de Distrofias Musculares John Walton (Reino Unido); el Instituto de Miología y la Universidad de la Sorbona (Francia); el Hospital Universitario Reine Fabiola (Bélgica); la Universidad de Montreal (Canadá); la Universidad de Lübeck (Alemania); la Universidad de Padua y el Instituto de Genética Molecular Luigi Luca Cavalli-Sforza (Italia). Además, España estuvo notablemente representada a través de investigadores del Instituto de Investigación Sant Joan de Déu, el Instituto de Robótica UPC-CSIC y el Instituto de Investigación Hospital Sant Pau en Barcelona; el Instituto de Investigación Sanitaria Biogipuzkoa en San Sebastián; y el Instituto de Investigación Sanitaria Biobizkaia en Bilbao.

Además de los investigadores, en la cumbre también participaron clínicos del Hospital de Donostia y del Hospital Universitario Sant Joan de Déu de Barcelona. Asimismo, los representantes de diversas asociaciones de pacientes de Europa y Estados Unidos, como la Associazione Collagene VI Italia APS (Italia), CMD Turkey (Turquía), Muscular Dystrophy UK (Reino Unido), Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke DGM (Alemania) y CureCMD (EE. UU.), aportaron valiosas perspectivas al debate.

Temas clave y principales avances

La agenda de la cumbre fue diversa y profunda, abarcando los últimos desarrollos en la investigación en la DMC-COL6. Las intervenciones incluyeron estudios de la biología de la enfermedad que tiene por objetivo comprender mejor los mecanismos subyacentes, para identificar nuevas dianas terapéuticas. También se trataron directrices de consenso en la gestión clínica, dada la presencia tanto de investigadores como de clínicos. Es de destacar que una parte de las charlas abordó la creación de modelos para probar posibles tratamientos, como estructuras en 3D del tejido muscular o la aplicación de inteligencia artificial tanto para poder realizar diagnósticos precisos a partir de muestras de

pacientes como para la evaluación del efecto de las diversas terapias. Además, se presentaron nuevas técnicas moleculares que mejoran el conjunto de herramientas al alcance de los investigadores a la hora de desarrollar nuevas estrategias de terapia génica. Por último, una parte significativa del tiempo se dedicó a la presentación y discusión sobre las terapias existentes y futuras, con varios grupos presentando sus resultados a nivel celular. Aunque los ensayos clínicos aún están en el horizonte, contar con una amplia variedad de opciones efectivas en células de pacientes es fundamental para avanzar en el desarrollo de un tratamiento.

Los debates que se establecieron después de cada bloque de charlas fueron extraordinariamente enriquecedores y fomentaron interacciones individuales en los espacios de discusión y networking que se habilitaron a lo largo del programa. Estos intercambios, que involucraron a asistentes, ponentes y moderadores, arrojaron luz sobre prácticamente todos los aspectos de COL6-CMD, reforzando la importancia de un enfoque integral para abordar esta compleja enfermedad.

Un aspecto destacado fue el énfasis en el hecho de que debemos empezar a pensar en cómo hacer avanzar estas terapias hacia la fase clínica. Por primera vez en un congreso científico sobre distrofias musculares y, en particular, sobre DMC-Col6, las palabras "ensayo clínico" se pronunciaron con un significado real, marcando un punto de inflexión crucial en este largo y arduo proceso. Aunque no es el final del camino y todavía queda mucho espacio que recorrer, es, sin duda, un hito clave y una evidencia tangible de que los esfuerzos concentrados y dirigidos a la financiación de la investigación están dando sus frutos.

Estado actual de la investigación

En resumen, pero sin adentrarnos en las complejidades técnicas, está claro que se han logrado avances significativos en la comprensión de las causas fundamentales de la enfermedad y en el desarrollo de diversos enfoques terapéuticos en los últimos años. La investigación actual está trabajando activamente en nueve mutaciones diferentes que se han identificado en alguno de los tres genes que forman la proteína de colágeno VI (COL6A1, COL6A2 y COL6A3), y que abarcan la mayoría de los mecanismos genéticos que causan la enfermedad. Los enfoques terapéuticos para la mayoría de estas mutaciones han demostrado funcionar en estudios celulares o se encuentran en etapas avanzadas de desarrollo. Los investigadores también han creado y caracterizado varios modelos de ratones y de tejidos artificiales para probar estas terapias en animales. Además, la investigación continúa trabajando para perfeccionar los sistemas de administración y garantizar que las terapias génicas lleguen eficazmente a los fibroblastos musculares que producen Col6. Por último, también se están invirtiendo esfuerzos para identificar biomarcadores adecuados, una pieza crítica del rompecabezas que permita cuantificar y demostrar inequívocamente la eficacia de estas terapias. En resumen, hay mucho que esperar en los próximos meses y numerosos avances en el horizonte.

Las discusiones y conexiones que han surgido en la cumbre representan el inicio de nuevos esfuerzos de investigación en laboratorios y hospitales de todo el mundo. Con una visión compartida de esperanza y colaboración, el camino hacia la investigación de enfermedades raras parece prometedor.

Construyendo puentes y fomentando la esperanza

Es especialmente destacable la labor de la Fundación Noelia al haber logrado catalizar la formación de un Consorcio de Investigación entre tres importantes grupos de investigación en Col6, todos los

cuales ya han obtenido resultados sólidos en el desarrollo de terapias, modelos y sistemas de administración. Este consorcio tiene como objetivo acelerar de manera colaborativa el progreso de las estrategias terapéuticas actuales hacia la fase clínica. Es de destacar que la colaboración se extiende de punta a punta del mundo, implicando al laboratorio del Dr. Carsten Bönnemann en el NIH/NINDS (USA), al Dr. Francesco Muntoni y sus colegas en el University College de Londres (Reino Unido) y al equipo del Dr. Jiménez-Mallebrera en el Instituto de Investigación Sant Joan de Déu (Barcelona, España). Después de un taller práctico muy productivo que facilitó un detallado intercambio de conocimientos y experiencia técnica, surgió un grupo de trabajo conjunto, listo para enfrentar con objetivos claros la lucha contra la enfermedad. Sin duda seremos testigos de avances concretos en un futuro cercano.

Participación más allá de la investigación

Además del discurso científico, la cumbre nos brindó la oportunidad de interactuar con asociaciones de pacientes. Esto subrayó la importancia de la necesidad de un esfuerzo global conjunto contra las enfermedades raras, y la DMC-Col6 en particular, y sentó las bases para la creación de una red de colaboración que abarca varios países. Finalmente, una visita a Viralgen (www.viralgenvc.com), una destacada empresa de biotecnología local, nos mostró la aplicación práctica de los resultados de la investigación, tendiendo un puente entre el descubrimiento científico y las soluciones del mundo real. La Fundación Columbus (www.fundacioncolumbus.org), asociada a Viralgen, nos ilustró, a través de ejemplos reales, cómo las terapias génicas pueden cambiar la vida de los pacientes.

Gratitud y reconocimiento a los que lo han hecho posible

El éxito de este evento no hubiera sido posible sin el generoso apoyo de varios patrocinadores locales. Su compromiso con el avance de la investigación de enfermedades raras fue fundamental para llevar a cabo esta cumbre con el nivel de éxito que ha tenido. Estos incluyen al Gobierno Vasco y su Departamento de Salud (Osakidetza), junto con la Fundación Vasca para la Investigación e Innovación en Salud (Bioef); la Diputación Foral de Gipuzkoa; el Ayuntamiento de Donostia/San Sebastián; el Instituto de Investigación Sanitaria Biogipuzkoa, que proporcionó las instalaciones para el evento; y Viralgen y la Fundación Columbus, que tuvieron la amabilidad de ofrecernos un tour por sus modernas instalaciones. Además, extendemos nuestro más sincero agradecimiento a todas aquellas personas que se implicaron personalmente con la organización, dedicando esfuerzos e innumerables horas de su tiempo para hacer posible este magnífico evento.

En conclusión

Podemos decir, sin temor a equivocarnos, que la cumbre fue un rotundo éxito en todos los aspectos. El programa fue muy completo, la calidad de las discusiones excepcional y el evento recibió elogios sin reservas de los asistentes. Un ambiente de optimismo impregnó el encuentro, y el espíritu de colaboración fue evidente en todos los niveles. Las palabras de clausura reflejaron un sentimiento compartido: la unidad en la investigación y la colaboración son las claves del progreso. Este evento no fue simplemente una reunión de mentes, sino una fuerza unificadora para la comunidad de CMD-Col6, que marca una nueva fase en el camino hacia el desarrollo de un tratamiento.