**Una propuesta de terapia génica para la anemia de Blackfan Diamond, designada medicamento huérfano**

* ***La anemia de Blackfan Diamond es una enfermedad rara caracterizada por carencia de glóbulos rojos, anomalías congénitas y predisposición al cáncer.***
* ***Los estudios preclínicos avalan la eficacia de un nuevo vector lentiviral capaz de corregir el defecto genético que sufren el 25% de los afectados.***
* ***Este proyecto está siendo desarrollado por la Unidad de Innovación Biomédica del CIEMAT, CIBERER e IIS-FJD, que ya participa en ensayos clínicos con vectores lentivirales similares para otras enfermedades hematológicas.***

**Madrid, ¿¿??.** Una propuesta de terapia génica para la anemia de Blackfan Diamond ha sido designadacomo medicamento huérfano por la Agencia Europea del Medicamento. Este medicamento consiste en las propias células madre de la sangre de los pacientes a las que se ha insertado mediante un vector lentiviral el gen *RPS19,* que aparece alterado en el 25% de las personas que sufren esta enfermedad rara.

Esta nueva propuesta de terapia génica ha sido coordinada por los doctores Susana Navarro y Juan Bueren, de la Unidad de Innovación Biomédica en el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y el Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD). Este equipo ya ha desarrollado otros medicamentos huérfanos similares, con los que se están realizando novedosos ensayos clínicos para otra anemia congénita - la anemia de Fanconi - y también otras enfermedades hematológicas raras.

La anemia de Blackfan Diamond es un síndrome hereditario de fallo de médula ósea que se caracteriza principalmente por carencia de glóbulos rojos, anomalías congénitas y un elevado riesgo de desarrollar determinados tipos de cáncer. Se trata de una enfermedad rara con una incidencia de 7 casos por millón de personas. Está provocada por mutaciones en alguno de los 20 genes que pueden causarla, aunque las mutaciones en *RPS19* son las más habituales.

En la actualidad, el único tratamiento curativo para los pacientes con esta enfermedad es el trasplante de células madre sanguíneas de un donante sano compatible, que tan solo existe para algunos pacientes. El resto de tratamientos de soporte tienen importantes limitaciones en su eficacia o efectos secundarios que disminuyen la calidad de vida de los pacientes.

La propuesta de terapia génica para la anemia de Blackfan Diamond que acaba de ser designada medicamento huérfano se realiza *ex vivo*. Con los ensayos preclínicos realizados, se ha conseguido corregir en el laboratorio el defecto genético de células madre hematopoyéticas de estos pacientes mediante la inserción de la versión correcta del gen *RPS19* a través de un vector lentiviral. El próximo paso será comenzar los ensayos clínicos basados en la reinfunsión de las células madre corregidas en los pacientes.

La designación europea de este medicamento huérfano está promovida por CIBERER junto con CIEMAT e IIS Fundación Jiménez Díaz. En su desarrollo, han participado también los investigadores Yari Giménez y Manuel Palacios, de la Unidad de Investigación Biomédica del CIEMAT/CIBERER/IIS-FJD, y diferentes grupos clínicos. Los estudios desarrollados han sido posible gracias a diferentes colaboraciones entre las que destaca la financiación de un proyecto del CIBERER y otro del European Joint Programme on Rare Diseases (EJPRD) del H2020.

***El CIBERER, promotor de 14 medicamentos huérfanos***

Con esta nueva designación, el CIBERER ha promovido ya 14 medicamentos huérfanos designados por la EMA, cuatro de los cuales también han sido designados como tales por la agencia americana (FDA).

Seis de estos medicamentos corresponden a terapia génica y los otros ocho son reposicionamientos, es decir, fármacos que ya se utilizan para otras patologías que están siendo evaluados para su uso en alguna enfermedad rara.

***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 diez años, en los que no pueden comercializarse productos similares. También disponer de protocolos de asistencia y consejo científico gratuitos o con un coste reducido, además de la exención de pagos para la designación. Finalmente, las entidades que desarrollan medicamentos huérfanos tienen acceso a subvenciones específicas de la Unión Europea y de los programas de los estados miembros.

***Pie de foto:*** Manuel Palacios, Susana Navarro, Juan Bueren y Yari Giménez.

***Sobre CIBERER***

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Ciencia e Innovación) y está cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). 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 pacientes. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 57 grupos de investigación. Además, cuenta con 18 grupos clínicos vinculados. [www.ciberer.es](http://www.ciberer.es/)