

# Nota de prensa

## Mejoran la eficacia y precisión de la edición genómica para el tratamiento de la epidermólisis bullosa

- ▶ La epidermólisis bullosa o enfermedad de la piel de mariposa se caracteriza por una extrema fragilidad cutánea y una gran propensión al desarrollo de carcinomas agresivos de piel.
- ▶ Personal investigador del CIEMAT, la UC3M y el CIBERER ha conseguido incrementar los niveles de precisión y eficacia de la tecnología de edición genómica para el tratamiento de esta enfermedad.
- ▶ El nuevo abordaje, que emplea herramientas CRISPR/Cas9 junto con un vector adenoasociado, corrige de manera precisa el gen causante de la enfermedad en células de la piel y abre la puerta a futuros ensayos clínicos.

**Madrid, 5 de marzo de 2021.-** Personal investigador español ha conseguido incrementar los niveles de precisión y eficacia de la tecnología de edición genómica para el tratamiento de la epidermólisis bullosa distrófica recesiva, lo que abre la puerta a futuros ensayos clínicos.

En el estudio, han participado el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), la UC3M y el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), en colaboración con el Instituto de Investigación Sanitaria-Fundación Jiménez Díaz y la Universidad de Stanford de EE.UU.

La epidermólisis bullosa distrófica recesiva, conocida también como piel de mariposa, se caracteriza por una extrema fragilidad cutánea y mucosa, además de una gran propensión al desarrollo de carcinomas agresivos de piel. Es una enfermedad hereditaria causada por mutaciones en el gen *COL7A1* que codifica el colágeno VII, proteína esencial para la adhesión de la epidermis a la dermis.

En una serie de trabajos previos, este grupo investigador español había conseguido notables avances encadenados en la eficacia de distintas estrategias de edición genómica, llegando a alcanzar los niveles de producción de colágeno VII necesarios para una aplicación clínica realista en células madre adultas.

### ***Corrección precisa del gen causante de la enfermedad***

En el trabajo que ahora se publica en la prestigiosa revista [Molecular Therapy](#), se describen nuevos avances en tecnología de edición genómica para la corrección de las mutaciones causantes de la epidermólisis bullosa distrófica recesiva. Estos desarrollos tecnológicos han sido también objeto de una solicitud de patente.

El nuevo abordaje, que emplea herramientas CRISPR/Cas9 combinadas con la transferencia de las secuencias de reemplazo génico mediante un vector adenoasociado, da lugar a una corrección precisa y eficiente del gen *COL7A1* en células de piel con capacidad de regenerar la epidermis a largo plazo y de restablecer la adhesión dermo-epidérmica.

La demostración de eficacia y precisión de este nuevo protocolo de edición genómica permite pensar en futuros ensayos clínicos basados en esta metodología que se abre paso en la terapéutica de enfermedades raras.

**Artículo de referencia:** “Correction of recessive dystrophic epidermolysis bullosa by homology-directed repair-mediated genome editing”. Bonafont et al. *Molecular Therapy*. DOI: [10.1016/j.ymthe.2021.02.019](https://doi.org/10.1016/j.ymthe.2021.02.019)

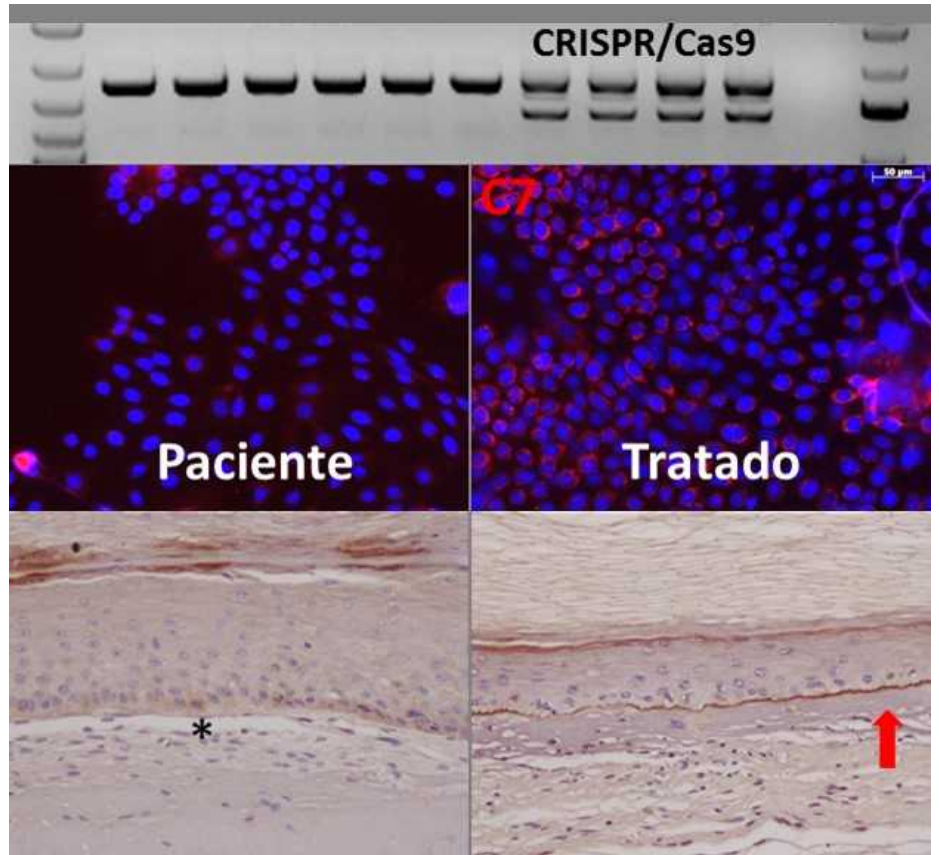
### **Sobre CIBERER**

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades) 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 enfermos. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 60 grupos de investigación. Además, cuenta con 18 grupos clínicos vinculados. [www.ciberer.es](http://www.ciberer.es)

### **Sobre CIEMAT**

El CIEMAT (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas) es un Organismo Público de Investigación adscrito al Ministerio de Ciencia e Innovación focalizado principalmente en los ámbitos de la energía y el medio ambiente y los campos tecnológicos relacionados con ambos. Ocupa una posición intermedia en la cadena que va desde la creación de conocimiento básico a la aplicación industrial, de forma que su ámbito de actividad busca siempre servir de puente entre la I+D+i y los objetivos de interés social.

Por lo que se refiere al área de la biología molecular y celular, es un Centro puntero en el desarrollo y ensayo de estrategias terapéuticas, especialmente en las que tienen como base las células troncales, desarrollando nuevas terapias celulares, génicas y farmacológicas dirigidas al tratamiento de enfermedades hereditarias o adquiridas de las células sanguíneas.



Tras un protocolo basado en la edición génica del gen *COL7A1* mediante el conocido sistema CRISPR/Cas9 y vectores virales adenoasociados, se ha conseguido una corrección precisa y eficiente del gen en las células del paciente, que da lugar a la expresión de la proteína Colágeno 7, responsable del anclaje de las dos capas principales de la piel.

**Más información:**

Miquel Calvet, responsable de comunicación del CIBERER.  
mcalvet@ciberer.es / 625 67 68 81

**Contacto:**

Unidad de Comunicación y RR PP. CIEMAT  
prensa@ciemat.es  
Tfnos.: 913460822 / 6355