

Nota de prensa

Buenos resultados clínicos preliminares del primer paciente con deficiencia en piruvato quinasa tratado con terapia génica

- ▶ El medicamento huérfano para el tratamiento de esta enfermedad se ha desarrollado tras 15 años de investigaciones entre varias instituciones coordinadas por el Dr. Segovia del CIEMAT.
- ▶ Los resultados preliminares del primer paciente tratado en el primer ensayo clínico en humanos (First-in-Human) se presentaron el pasado 6 de diciembre en el congreso anual de la Sociedad Americana de Hematología (ASH).

Madrid, 15 de diciembre de 2020. Los resultados preliminares positivos del primer paciente tratado en el ensayo clínico de terapia génica para la deficiencia en piruvato quinasa (PKD) sugieren que el medicamento desarrollado podría suponer un cambio radical en el tratamiento de la deficiencia en piruvato quinasa, ya que corrige esta enfermedad rara en sus orígenes, el defecto genético que la provoca.

PKD es un trastorno hematológico que varía de anemia leve a potencialmente mortal. Los resultados de este ensayo clínico, obtenidos después de tres meses de seguimiento, han demostrado que el medicamento huérfano desarrollado por el consorcio del CIEMAT (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas), el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y el Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD) es bien tolerado y seguro, y ha incrementado los valores de hemoglobina y otros parámetros característicos de la hemólisis característica de estos pacientes a valores de normalidad, haciendo al paciente independiente de transfusiones.

El medicamento desarrollado, designado como medicamento huérfano por las agencias reguladoras europea y americana (EMA y FDA), ha sido el resultado del trabajo de más de 15 años coordinado por el Dr. José Carlos Segovia, Jefe de la Unidad de Diferenciación y Citometría, de la División de Terapias innovadoras dirigida por el Dr. Juan Bueren, del Departamento de Investigación Básica del CIEMAT. Dicho desarrollo ha sido el fruto de tres tesis doctorales, presentadas por los ya doctores Néstor W. Meza (2005), María García Gómez (2012) y Sergio López Manzaneda (2016). Además, han colaborado gran cantidad de integrantes de la unidad y de la división, especialmente la Dra. Susana Navarro Ordóñez y el Dr. Óscar Quintana Bustamante. El desarrollo a nivel clínico ha sido posible gracias a una estrecha colaboración público-privada con la empresa biofarmacéutica Rocket Pharmaceuticals, con sede en Nueva York (Estados Unidos), que ha puesto los recursos humanos, técnicos y económicos necesarios para poder llevar el medicamento desarrollado al ensayo clínico.

El tratamiento de terapia génica *ex vivo* sobre progenitores hematopoyéticos, mediado por vectores lentivirales, ha sido llevado a cabo en las instalaciones del Hospital de la Fundación Jiménez Díaz por el doctor José Luis López Lorenzo, investigador principal del ensayo clínico en pacientes adultos y coordinador de la Unidad de Transplante Hematopoyético del Servicio de Hematología que dirige la doctora Pilar Llamas, con el soporte de la Unidad de Investigación Clínica del IIS-FJD. El hospital ha puesto al servicio de la ejecución de este primer tratamiento todos los recursos necesarios, con la importante dificultad añadida de llevarlo a cabo en plena época de pandemia de COVID-19.

Sobre la Deficiencia en Piruvato Quinasa

La deficiencia de piruvato quinasa (PKD) es un trastorno monogénico de los glóbulos rojos poco común que resulta de una mutación en el gen *PKLR*, que codifica la enzima piruvato quinasa, un componente clave de la vía glucolítica de los glóbulos rojos. Las mutaciones en el gen *PKLR* dan como resultado una mayor destrucción de glóbulos rojos y el trastorno varía de anemia leve a potencialmente mortal. PKD tiene una prevalencia estimada de 3000 a 8000 pacientes en los Estados Unidos y la Unión Europea. Los niños son el subgrupo de pacientes más común y más gravemente afectado. Los tratamientos actualmente disponibles incluyen esplenectomía y transfusiones de glóbulos rojos, que se asocian con defectos inmunitarios y sobrecarga crónica de hierro.

Sobre el 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 diferentes campos tecnológicos entre los que se incluye la biotecnología. 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 innovación biomédica, es un Centro puntero en el desarrollo de estrategias terapéuticas innovadoras, especialmente las que tienen como base las células madre, desarrollando nuevas terapias celulares y génicas dirigidas al tratamiento de enfermedades hereditarias o adquiridas.

Sobre el 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.

Sobre la FJD

El Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD, UAM), integrado por el Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz y la Universidad Autónoma de Madrid (UAM), y con sede también en los hospitales universitarios Rey Juan Carlos (Móstoles), Infanta Elena (Valdemoro) y General de Villalba, así como en otras entidades, como el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT) y la Universidad Rey Juan Carlos, tiene como principal objetivo mantener el prestigio como centro de excelencia en la investigación biomédica dentro del Sistema Nacional de Salud, impulsando su desarrollo y considerando la ciencia y la tecnología como elementos básicos para la creación de riqueza y de bienestar social.

Sobre Rocket Pharmaceuticals

Rocket Pharmaceuticals, Inc. (NASDAQ: RCKT) ("Rocket", www.rocketpharma.com) está impulsando una línea integrada y sostenible de terapias genéticas que corrigen la causa raíz de trastornos infantiles complejos y raros. El enfoque de la empresa, independiente de la plataforma necesaria a utilizar, le permite diseñar la mejor terapia para cada indicación, creando opciones potencialmente transformadoras para los pacientes afectados por enfermedades genéticas raras. Los programas clínicos de Rocket que utilizan vectores lentivirales son la terapia génica para el tratamiento de la anemia de Fanconi (FA), una enfermedad genética difícil de tratar que conduce a insuficiencia de la médula ósea y potencialmente cáncer, la deficiencia de adhesión leucocitaria-I (LAD-I), un trastorno genético pediátrico grave que causa infecciones recurrentes y potencialmente mortales que son frecuentemente fatales, la Deficiencia de piruvato quinasa (PKD), un trastorno monogénico de los glóbulos rojos poco común que da como resultado un aumento de la destrucción de glóbulos rojos y anemia de leve a potencialmente mortal y la osteopetrosis maligna infantil (OMI), un trastorno derivado de la médula ósea. El primer programa clínico de Rocket que utiliza la terapia génica basada en el virus adenoasociado (AAV) es para la enfermedad de Danon, una afección devastadora de insuficiencia cardíaca pediátrica.

Contacto:

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



Integrantes del consorcio de trabajo - Rocket Pharmaceutical, CIEMAT, Fundación Jiménez Díaz y Hospital Niño Jesús



Grupo de investigación del Dr. José Carlos Segovia en los laboratorios del CIEMAT