



Centro Comunitario de Sangre  
y Tejidos de Asturias



**Ciemat**  
Centro de Investigaciones  
Energéticas, Medioambientales  
y Tecnológicas

**uc3m** | Universidad  
**Carlos III**  
de Madrid

**ciberer**  
Centro de Investigación Biomédica en Red  
Enfermedades Raras



**iis**  
Instituto  
de Salud  
Carlos III



## Un producto que combina edición genómica y bioingeniería tisular, designado medicamento huérfano para la piel de mariposa

- ***La epidermólisis bullosa distrófica recesiva, conocida también como piel de mariposa, es una enfermedad rara caracterizada por la fragilidad cutánea.***
- ***El medicamento huérfano ha sido desarrollado por un equipo del CIBERER, el CIEMAT, la UC3M, el IIS-FID y el CCST.***
- ***Mediante el uso de la herramienta CRISPR/Cas9, los investigadores han sido capaces de corregir células de pacientes y regenerar un tejido completamente normal en un modelo preclínico fidedigno de la enfermedad.***
- ***La seguridad y eficacia de este medicamento de precisión, el primero que emplea células modificadas por edición genómica en España, ha sido primordial a la hora de su designación por la EMA.***

**Madrid, 7 de mayo de 2020.-** Un producto de bioingeniería tisular basado en el empleo de células de paciente corregidas mediante edición genómica ha sido designado como medicamento huérfano por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para el tratamiento de la epidermólisis bullosa distrófica recesiva. Dicha enfermedad, conocida también como piel de mariposa, se caracteriza por la aparición de fragilidad en la piel y mucosas, úlceras y carcinomas cutáneos agresivos.

Los trabajos para conseguir esta designación, patrocinada por el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), han sido coordinados por Fernando Larcher desde el grupo que lidera Marcela del Río en el CIBERER, el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT) y la Universidad Carlos III de Madrid (UC3M) en colaboración con el Instituto de Investigación Sanitaria-Fundación Jiménez Díaz (IIS-FID) y el Centro Comunitario de Sangre y Tejidos de Asturias (CCST). La epidermólisis bullosa distrófica recesiva es una enfermedad rara caracterizada por la formación continua de erosiones y ampollas en piel y mucosas internas, así como fibrosis y diversas complicaciones como la pseudosindactilia (fusión de los dedos) y una alta predisposición al desarrollo de carcinoma epidermoide metastásico. El manejo de esta enfermedad supone un desafío para los profesionales de la salud y un gran esfuerzo para los pacientes y sus familias.



Centro Comunitario de Sangre  
y Tejidos de Asturias



**Ciemat**  
Centro de Investigaciones  
Energéticas, Medioambientales  
y Tecnológicas

**uc3m** | Universidad  
**Carlos III**  
de Madrid

**ciberer**  
Centro de Investigación Biomédica en Red  
Enfermedades Raras



Esta enfermedad, de base genética, está causada por mutaciones en el gen *COL7A1*, que codifica para el colágeno 7, una proteína esencial para la adhesión de la epidermis a la dermis. En España, existe una alta prevalencia de una mutación que se localiza en el exón 80 del gen (presente en aproximadamente el 50 % de los pacientes españoles), lo que justifica el desarrollo de una terapia de precisión dirigida a esta región del gen. Hasta el desarrollo de este producto las herramientas moleculares CRISPR/Cas9 carecían de los niveles de eficacia necesarios para una aplicación clínica realista en células madre adultas tales como las hematopoyéticas o cutáneas. Así pues, estas estrategias no podían competir con las terapias génicas convencionales de adición empleando vectores virales.

Este producto de terapia avanzada, que hace uso de la herramienta CRISPR/Cas9 de forma altamente eficaz, fue validado con éxito en un modelo preclínico de la enfermedad y publicado en 2019 en la revista *Molecular Therapy*. Este novedoso medicamento cumple con dos de las propiedades más perseguidas a la hora de desarrollar nuevas terapias: seguridad biológica y eficacia terapéutica.

### ***El CIBERER, promotor de 10 medicamentos huérfanos***

El CIBERER ha promovido ya, con este, 10 medicamentos huérfanos que han sido designados por la Agencia Europea del Medicamento (EMA), 4 de los cuales también han sido designados como tales por la agencia americana (FDA).

La designación como medicamento huérfano por parte de la EMA tiene ventajas como la de recibir una autorización de comercialización durante 10 años en los que no pueden comercializarse productos similares, el poder disponer de protocolos de asistencia y consejo científico gratuitos o con un coste reducido, y la exención de pagos para la designación. Además, las entidades que desarrollan medicamentos huérfanos tienen acceso a subvenciones específicas de la Unión Europea y de los programas de los estados miembros.

### ***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 pacientes. 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 la UC3M**

La UC3M es una universidad pública española que destaca en docencia, investigación e innovación. Ocupa el puesto 34 a nivel mundial en el ranking QS de las 50 mejores universidades del mundo con menos de 50 años y está incluida en el Times Higher Education (THE) 150 Under 50. Es la primera universidad en España y tercera en Europa por el número de estudiantes que participan en el programa Erasmus y mantiene más de 870 acuerdos con universidades de 56 países, entre las que se encuentran algunas de las mejores del mundo según el ranking de la universidad de Shanghai. El 20% de los estudiantes de la UC3M son internacionales. La UC3M cuenta con numerosas acreditaciones y distinciones de calidad, como el sello EUR-ACE en el ámbito de las ingenierías o la acreditación AACSB en los programas de empresa y finanzas, entre otros. [www.uc3m.es](http://www.uc3m.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 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.

### **Más información:**

Miquel Calvet, responsable de comunicación del CIBERER  
[mcalvet@ciberer.es](mailto:mcalvet@ciberer.es) / 625 67 68 81

Álvaro Meana, jefe del Laboratorio de Ingeniería de Tejidos del CCST  
649075092

Unidad de Comunicación y RR PP del CIEMAT  
[prensa@ciemat.es](mailto:prensa@ciemat.es) / 913466355 / 0822