

AveXis promueve el programa de terapia genética iniciada por Rett Syndrome Research Trust ([English original](#))

7 de junio de 2017

TRUMBULL, CT - Rett Syndrome Research Trust (RSRT) se alegra en anunciar que AveXis, Inc., se ha comprometido en promover una Variante de terapia genética para el síndrome de Rett en ensayos clínicos con humanos. AveXis, una compañía pionera en el escenario clínico, ya ha avanzado un tratamiento de terapia genética transformativa para la atrofia muscular espinal tipo 1, una enfermedad devastadora que afecta a infantes y mata en la Infancia. Notablemente, en un ensayo clínico de fase 1, Infantes tratados con la Terapia de genes marcaron hitos en su desarrollo, incluyendo la habilidad de sentarse sin ayuda, hablar y caminar en algunos casos, – logros nunca vistos en bebés sin tratamiento afectados por ésta enfermedad. Nuestra creencia compartida es que la terapia genética, cual consiste en la introducción de genes sanos MECP2 para compensar los genes mutados, puede también producir beneficios para individuos con síndrome de Rett.

Este hito marcado representa la culminación de la investigación originada en el año 2010, cuando RSRT fundó la colaboración entre los doctores Gail Mandel y Brian Kaspar, el actual fundador científico y el director científico de AveXis, para explorar el potencial de la terapia de genes para el tratamiento del síndrome de Rett. Animados por los resultados obtenidos por la colaboración, en el año 2014 RSRT tuvo la idea de reclutar científicos y fundar el Consorcio de Terapia de Génes, para evaluar definitivamente la viabilidad de la terapia genética como tratamiento para el síndrome de Rett.

Los científicos del consorcio, Stuart Cobb, Steve Gray, Brian Kaspar y Gail Mandel, superaron nuestras expectativas desarrollando una variante de resultado para la terapia de genes con eficacia impresionante, seguridad y características de distribución. Lo importante es que los beneficios terapéuticos en los modelos con ratones son mucho más grandes que los de cualquier medicamento probado alguna vez para el síndrome de Rett.

El estudio de inversión de Adrian Bird en el año 2007 demuestra que los síntomas en ratones pueden ser invertidos notablemente sugiriendo que un diagnóstico de Rett no significa necesariamente una discapacidad permanente. Mientras que la terapia genética parece ser un enfoque evidente para cualquiera de los numerosos trastornos monogénicos, la calidad de los datos generados por el consorcio fué un factor esencial en la decisión de AveXis para priorizar el desarrollo de una terapia genética para el síndrome de Rett.

"RSRT reconoció muy temprano que el enfoque de la terapia de genes avanzaría solamente si nosotros la defendémos enérgicamente. Reunimos científicos con sólidas trayectorias de éxito y los proveímos de apoyo financiero y de la infraestructura necesaria para que puedan trabajar efectiva e eficientemente. La estrategia resultó y estoy encantada que AveXis, un líder en terapia genética, actualmente esté llevando éste trabajo hacia adelante en una escala

industrial. Estoy más que agradecida a las muchas familias afectadas por el Rett que creen en nuestra visión y a la generosidad de sus redes que hacen posible nuestro trabajo", dijo Monica Coenraads, Director Ejecutivo de RSRT y madre de una joven con síndrome de Rett.

"Como quedó claro en el plan de investigación estratégica recientemente lanzado por RSRT, Roadmap to a Cure, nuestra misión es encontrar una cura para el síndrome de Rett. El anuncio de hoy es un gran paso adelante hacia nuestro objetivo. Al abordar la causa principal de Rett, la terapia genética tiene el potencial de ser un modificador de vidas. Tenemos plena confianza en la habilidad y el liderazgo del equipo AveXis y seguiremos apoyándolo con todas nuestras fuerzas mientras que este programa continúe avanzando", dijo Randall Carpenter, director científico, RSRT.

"Sin RSRT defendiendo la terapia genética como tratamiento para el síndrome de Rett, nosotros no estaríamos donde estamos preclínicamente con respecto a nuestra comprensión del potencial de la terapia génica para el tratamiento de ésta enfermedad devastadora," dijo Brian Kaspar, director científico de AveXis. "Llevando nuestra experiencia y enfoque a enfermedades monogénicas raras, estamos emocionados por la posibilidad de que la terapia genética puede atender las necesidades de individuos con el síndrome de Rett."

Rett Syndrome Research Trust

El Rett Syndrome Research Trust (RSRT) es una organización sin propósito de lucro con una misión muy personal y urgente: una cura para el síndrome de Rett y trastornos relacionados al MECP2. En marzo de 2017, RSRT anunció *Roadmap to a Cure*, un plan de investigación estratégico en un plazo de tres años y un total de \$33 millones. El plan prioriza cuatro enfoques curativos con la terapia genética como nuestro programa principal. RSRT opera en el nexo de la actividad científica global permitiendo avances en el conocimiento y conducción de la investigación innovadora a través del compromiso constante con científicos académicos, clínicos, industria, inversionistas y las familias afectadas. Desde 2008, RSRT ha otorgado \$42 millones para la investigación. Para mayor información, visite www.reverse Rett.org.

AveXis, Inc.

AveXis es una empresa clínica de terapia genética desarrollando tratamientos para pacientes que sufren de enfermedades raras y enfermedades genéticas neurológicas que amenazan la vida. La variante de la terapia de genes patente inicial de la empresa, AVXS-101, ha completado recientemente un ensayo clínico fase 1 para el tratamiento de SMA tipo 1. Para obtener información adicional, visite por favor www.avexis.com.

Síndrome de Rett

El síndrome de Rett es un trastorno neurológico genético que afecta casi exclusivamente a niñas. Ataca casual y típicamente a la edad de 12 a 18 meses y es causado por las mutaciones casuales del gen MECP2 del cromosoma X. El síndrome de Rett es devastador ya que priva a los niños pequeños de poder hablar, el uso de las manos, y del movimiento normal a menudo

incluyendo la habilidad de caminar. Cuando los niños entran en la infancia el trastorno trae ansiedad, convulsiones, temblores, dificultades al respirar y problemas gastrointestinales severos. Mientras que sus cuerpos sufren, se cree que sus capacidades cognitivas quedan intactas por mucho tiempo. Aunque la mayoría de los niños alcanzan la edad adulta, ellos requieren un cuidado total de 24 horas.