

## ¿Está realmente la cura del Rett a la vuelta de la esquina? [\(English original\)](#)

por [Monica Coenraads](#) | 31 de enero de 2018

Soy muy rigurosa con la precisión. Siempre lo he sido. Así que confieso que me siento un poco incómoda cuando veo posts, vídeos o comentarios diciendo "**La cura del Rett está juntos a la vuelta de la esquina**".

Creo, como creen nuestro Jefe de Investigación el Dr. Randy Carpenter y nuestros asesores científicos, que una cura solo se puede conseguir si se va a la raíz del problema del desorden, que es el *MECP2*. Los fármacos probados hasta ahora en ensayos clínicos de Rett pueden mejorar algunos de los síntomas, pero no esperamos que aporten nada cercano a una cura.

Por tanto, ¿dónde nos encontramos en referencia a los enfoques que se centran en *MECP2*? Os recuerdo que estos enfoques incluyen terapia genética, modificación de ARN, reactivación de *MECP2* y reemplazo de proteína, que son los cuatro enfoques que hemos priorizado a través del plan de investigación estratégico de RSRT, [Roadmap to a Cure](#).

**El que está más cerca de ensayo clínico es la terapia genética.** Como muchos sabéis, el año pasado la empresa de biotecnología AveXis anunció que, basándose en los esperanzadores datos que había generado el [Consortio de Terapia Genética](#) de RSRT, iban a empezar los ensayos clínicos. Están en proceso de trabajar con médicos expertos en Rett y con el Dr. Carpenter en el diseño de un ensayo clínico inicial que equilibre de manera óptima los potenciales riesgos y beneficios. Estad seguros que AveXis está utilizando toda la información que ha conseguido de reuniones previas con la FDA para acelerar el proceso del programa de terapia genética con Rett.

Somos muy optimistas con el potencial de la modificación de ARN, que arregla las mutaciones a nivel ARN en vez de a nivel de gen. Este enfoque biológico podría ser además un tratamiento de una sola vez y necesitaría ser suministrado a través de un vector. Mucho de lo que se ha aprendido y se aprenderá en terapia genética es relevante para los enfoques de modificación de ARN. Además de los avances de los científicos que actualmente financia RSRT, en los últimos meses ha habido apasionantes descubrimientos por parte de otros importantes investigadores en este campo de rápido crecimiento. Nuestro objetivo es financiar todavía más agresivamente estos enfoques que se centran en ARN y contratar a más líderes mundiales que centren su investigación en el Síndrome de Rett. A pesar de que esta estrategia es novedosa y no cuenta con ensayos clínicos para ninguna enfermedad hasta la fecha, nuestro deseo es que el Síndrome de Rett prepare el camino a seguir.

En un intento de reactivar *MECP2*, los investigadores de nuestro [Consortio de Reactivación](#) han examinado miles de compuestos. Varios compuestos han reactivado el gen hasta cierto punto, pero no son lo suficientemente seguros como para avanzar hacia ensayos clínicos.

Durante el año pasado hemos añadido enfoques biológicos a nuestro arsenal de reactivación. Recientemente hemos otorgado financiación al laboratorio Jaenisch del Whitehead Institute para que trabaje con un [enfoque CRISPR](#), y al laboratorio Philpot de la Universidad de Carolina del Norte para avanzar en un [enfoque de dedo de zinc](#). Estas estrategias biológicas requerirán asimismo un suministro vía vector, así que, una vez más, lo que aprendamos en terapia genética tendrá muchas más aplicaciones.

La última estrategia que se enfoca en *MECP2* es el reemplazo de proteína. Suministrar suficiente proteína MeCP2 al cerebro de manera continua es todavía difícil. Muchos investigadores y empresas biofarmacéuticas se centran en mejorar el suministro de proteínas al cerebro y estamos a la espera de poder explotar lo antes posible estos descubrimientos científicos.

Con la excepción de la terapia genética, nuestros otros enfoques no están todavía listos para ensayos clínicos. Así que lo cerca que estemos realmente de una cura dependerá, en gran medida, del resultado del ensayo de terapia genética de AveXis.

**Imagino que los días y semanas después de que se suministre la terapia genética a la primera niña serán los más emocionantes y más aterradores de mi vida.** Emocionantes porque por primera vez la comunidad Rett tendrá la oportunidad de avanzar en un enfoque que ataca la raíz que causa esta horrible enfermedad. Aterradores porque siempre hay riesgos cuando se intenta algo por primera vez y porque, aunque esperamos mejoras drásticas, no hay ninguna garantía.

Una cosa que sé seguro es que no estaríamos al borde de ensayos de terapia genética si no fuera por RSRT y nuestras increíbles familias y sus redes que nos apoyan. Estoy muy orgullosa de ello.

*A todos aquellos de nuestra comunidad que adoran, como yo adoro, a alguien con Rett, os hago tres promesas:*

**Primero, RSRT no parará hasta que tengamos una cura.** Sea que una cura "está a la vuelta de la esquina", es decir que el próximo ensayo de terapia genética nos de el mejor resultado posible, o que determinemos que es posible modificar y mejorar el producto de terapia genética; o si uno de nuestros enfoques tome la iniciativa...no nos rendiremos!

**Segundo, RSRT irá a por todas con todas nuestras actividades,** desde la captación de fondos hasta la investigación. Es la única forma de conseguir un avance real.

**Tercero, siempre os diremos la verdad.** Nada que esconder. Es lo que merecéis. Así que, hay una cura a la vuelta de la esquina? Sinceramente no lo sé. Pero no puedo esperar más hasta descubrirlo.