



NOTA DE PRENSA

Rett Syndrome Research Trust otorga 6,2 millones de dólares en 2017 a Acelera una Cura para el Síndrome de Rett ([LINK](#))

por [Monica Coenraads](#) | 30 de enero de 2018

Media Contacts:

Monica Coenraads

Executive Director, RSRT

203.445.0041

monica@rsrt.org

TRUMBULL, CT — Rett Syndrome Research Trust (RSRT) anunció hoy concesiones de investigación por valor de 6,2 millones de dólares hechas en 2017. El único y principal objetivo de RSRT es eliminar el Síndrome de Rett y los desórdenes relacionados. Para ello, RSRT ha concedido 47 millones de dólares a la investigación, tanto básica como clínica, desde su inicio en el años 2008.

El Síndrome de Rett está causado por mutaciones en el gen llamado MECP2 que resultan en una cascada de síntomas devastadores que empeoran con el tiempo. Estos síntomas se empiezan a manifestar pronto en la infancia y dejan a las víctimas del Rett dependientes de cuidados las 24 horas del día por el resto de sus vidas.

El año pasado RSRT puso en práctic un plan de investigación estratégico, de 3 años y con 33 millones de dólares llamado Roadmap to a Cure (Camino hacia una Cura) que incluye cuatro componentes principales: *Curar*, *Tratar*, *Capacitar*, *Aprender*. Las concesiones de 2017 refuerzan y potencian los componentes *Curar* y *Capacitar*. El componente *Curar* incluye cuatro atrevidos planteamientos que atacan el núcleo del Rett: terapia génica, reactivación del MECP2 en el cromosoma X inactivo, modificación de ARN y reemplazo de proteína. El componente *Capacitar* asegura que los productos terapéuticos potenciales se puedan medir con éxito tanto en el laboratorio como en el hospital; mediante la generación de líneas celulares y otros valiosos recursos necesarios para testear nuevas terapias desde el laboratorio, y mediante la iniciativa de medición de resultados y desarrollo de biomarcadores para identificar los parámetros clave que puedan predecir o correlacionarse con la eficacia en pacientes.

“La misión de RSRT es desarrollar nuevas terapias y una cura para el Síndrome de Rett. El destacable progreso en el año pasado ha suscitado un palpable sentimiento de optimismo de que es posible una cura para el Síndrome de Rett. Dado que no es posible predecir donde van a ocurrir los descubrimientos terapéuticos, RSRT busca aumentar las probabilidades de éxito desarrollando las terapias más prometedoras en paralelo. Por ello, nuestra medición principal para medir el éxito es la amplitud y resistencia de nuestro proceso de desarrollo clínico”, dice Randall Carpenter, doctor, Director Científico de RSRT.

Puntos destacados de las concesiones de RSRT en 2017:

- Una concesión de casi 1,6 millones de dólares para el doctor James Wilson, PhD que se une al *Consortio de Terapia Génica* con el objetivo de centrarse en mejorar la entrega de genes al cerebro. El doctor Wilson ha sido un pionero y líder de la terapia génica desde hace tres décadas, haciendo muchos descubrimientos fundamentales. Dirige el mayor programa académico de terapia génica en el mundo. La implicación del doctor Wilson con el *Consortio* se basará en un profundo conocimiento y recursos, así como en las colaboraciones ya en marcha con varios socios farmacéuticos y de biotecnología.
- Stuart Cobb, PhD, también forma parte de nuestro *Consortio de Terapia Génica*. Más allá de la terapia génica, el laboratorio de Cobb también desarrolla una terapia llamada Spliceosome-Mediated RNA Trans-splicing (SMaRT). Esta tecnología permitirá la corrección de la mayoría de mutaciones de MECP2 cortando los exones 3 y 4 y reemplazándolos por exones sin mutación. La reciente concesión de 290.000 dólares financiará la aceleración de esta esperanzadora tecnología. Los reagentes SMaRT se deberán llevar al cerebro mediante un vector, así que nuestros esfuerzos en terapia génica serán también muy relevantes para este planteamiento.
- Se ha concedido 600.000 dólares a Rudolf Jaenisch, PhD, para utilizar una nueva tecnología, CRISPR, que ha asaltado al mundo científico. CRISPR se usará para llevar moléculas epigenéticas al MECP2 inactivo con el objetivo de activarlo mediante la eliminación sinérgica de marcadores de metilo y añadiendo marcadores de acetilo. Es importante tener en cuenta que las guías de CRISPR y las moléculas epigenéticas deberán ser introducidas en los pacientes mediante vectores de manera muy parecida a lo que se hace en terapia génica. Todo lo que se aprenda en nuestro trabajo de terapia génica será de aplicación también a esta estrategia.
- Se financiará con 142.000 dólares un programa piloto en el laboratorio del doctor Ben Philpot para explorar la reactivación del MECP2 silenciado con un enfoque novedoso que usa herramientas genéticas, llamadas proteína dedos de cinc que interactúan directamente con la región cromosómica responsable de encender o apagar el gen MECP2, llamado el promotor. En neuronas Rett enfermas el promotor de la copia normal del gen MECP2 se mantiene en estado "apagado" debido a ciertas modificaciones que impiden el enlace de proteínas, llamados factores de transcripción. Las proteínas dedo de cinc están diseñadas para atacar específicamente al promotor de MECP2 y entregar factores de transcripción de manera local para desactivar el estado silenciado y empezar la activación del gen. Finalmente, se deberán entregar los prometedores dedos de cinc/factores complejos de transcripción al cerebro. Los vectores que están desarrollando el *Consortio de Terapia Génica* se podrán adaptar fácilmente para permitir la entrega.
- Concesión de 500.000 dólares a la empresa de biotecnología Q-State Biosciences, y 54.000 dólares al doctor colaborador Michael Greenberg para avanzar en nuestro objetivo de medicina de precisión para individuos con Síndrome de Rett. La empresa ha desarrollado métodos para usar células de personas con mutaciones en MECP2, para estudiar la enfermedad, explorar



posibles tratamientos y, esperamos, predecir la respuesta individual a terapias específicas. En el estudio actual, los procesos para generar "cerebros en una placa" se van a optimizar, y se van a caracterizar los cambios que resultan de las mutaciones Rett. Esta plataforma tiene implicaciones para todos nuestros programas - desde los programas de curación como la terapia génica, edición de ARN, reactivación de MECP2 y re-empalme de ARN hasta las medicinas avanzadas como la ketamina.

- La concesión de casi 2,4 millones de dólares ha hecho posible el lanzamiento del *Consortio de Ensayo Clínico de Síndrome de Rett* que tiene como principal objetivo dar a los médicos expertos en Rett todo el personal y recursos necesarios para llevar a cabo ensayos clínicos de alta calidad de manera eficiente y oportuna. Este *Consortio* financiará en un primer momento a: *Boston Children's Hospital; Drs. David Lieberman & Mustafa Sahin | Children's Hospital of Philadelphia; Dr. Eric Marsh | Vanderbilt University Medical Center; Dr. Jeff Neul | Children's of Alabama; Dr. Alan Percy | Center for Rare Neurological Diseases (Atlanta); Dr. Daniel Tarquinio*

"Tengo una hija de 8 años con Síndrome de Rett. Lo que me importa de verdad es la investigación que pueda cambiar profundamente su vida y las vidas de todas las niñas y adultas que cada día luchan contra este desorden de manera valiente. Las concesiones para la investigación de RSRT en 2017 hacen justo eso, y me honra y estoy orgulloso de colaborar con ellos. Cada una de las familias que consigue dinero para nosotros y cada uno de nuestros donantes hacen que esta investigación sea posible, y por ello tienen mi más sincero agradecimiento. Estas concesiones también son testimonio de cómo Monica Coenraads y Randy Carpenter han juntado un equipo de científicos de primer nivel para atacar ya al Rett", dice Time Freeman, Director de Desarrollo en RSRT.

Listado de concesiones de 2017 por categoría del Roadmap to a Cure:

CURAR -----

Gene Therapy Consortium (Consortio de Terapia Génica)

James Wilson (University of Pennsylvania)

\$1,585,886

Optimizing Gene Therapy for Rett Syndrome (Optimizando la Terapia Génica para el Síndrome de Rett)

Kathrin Meyer (Nationwide Children's Hospital)

\$221,004

Additional Support for RNA-trans splicing Efforts in Rett Syndrome (Apoyo adicional para re-empalmen de ARN en Síndrome de Rett)

Stuart Cobb (University of Edinburgh)

\$290,000



Reactivation of MECP2 with Epigenome Editing Tools to Rescue Rett Syndrome (Reactivación de MECP2 con herramientas de edición epigenética para rescatar el Síndrome de Rett)

Rudolf Jaenisch (Whitehead Institute for Biomedical Research)

\$599,850

Pilot Study for Reactivation of Silenced Mecp2 by Artificial Transcription Factors (Estudio piloto de reactivación del Mecp2 silenciado mediante factores de transcripción artificiales)

Ben Philpot (University of North Carolina – Chapel Hill)

\$141,912

ENABLE -----

Development of an In-Vitro Cell System For Discovering and Evaluating the Effects of Therapeutic Candidates on Neurons Produced Using Rett Patient Ips Cells (Desarrollo de un sistema celular in-vitro para el descubrimiento y evaluación de los efectos de candidatos terapéuticos en neuronas usando células Ips de pacientes con Rett)

Q State BioSciences and Michael Greenberg (Harvard University)

\$553,967

Clinical Trial Consortium (Consortio de Ensayos Clínicos)

David Lieberman & Mustafa Sahin, Eric Marsh, Jeff Neul, Alan Percy, Daniel Tarquinio

\$2,375,000

Tri-State Rett Syndrome at Montefiore

Aleksandra Djukic

\$103,000

MECP2 Duplication Syndrome -----

Investigating the Potential of Antisense Oligonucleotide Therapy for MECP2 Duplication Syndrome (Investigando el potencial de la terapia Antisens Oligonucleotida para el Síndrome de Duplicación de MECP2)

Huda Zoghbi (Baylor College of Medicine)

\$299,898

Nuestros colaboradores

Los colaboradores de RSRT que apoyan este trabajo incluyen a cada familia afectada que recauda dinero para nosotros y a cada donante individual u organización que comparte con nosotros el sentimiento de urgencia en cambiar las vidas de aquellas que sufren Rett y otros desórdenes relacionados. Algunas de las organizaciones de padres alrededor del mundo que juegan un papel crucial en hacer que esto sea posible son Reverse Rett (Reino Unido), Rett



Syndrome Research & Treatment Foundation (Israel), Rett Syndrome Irlanda y Rett Syndrom Alemania. Las principales organizaciones dirigidas por padres en EEUU que apoyan nuestro trabajo incluyen Girl Power 2 Cure, Eva Fini Fund en RSRT, Kate Foundation for Rett Syndrome Research, New Jersey Rett Syndrome Association, y Rett Syndrome Association of Massachusetts.

Acerca de Rett Syndrome Research Trust

El Rett Syndrome Research Trust (RSRT) es una organización sin ánimo de lucro que tiene una misión urgente y muy personal: una cura para el Síndrome de Rett y desórdenes de MECP2 relacionados. RSRT opera como nexo de actividad científica global permitiendo avances en conocimiento y fomentando la investigación innovadora. En marzo de 2017 RSRT anunció el Camino hacia una cura (Roadmap for a Cure), un plan estratégico de investigación de 3 años y que cuenta con 33 millones de dólares. El plan da prioridad a los planteamientos de cura, con terapia génica como nuestro programa principal. En junio de 20 la empresa biotecnológica AveXis anunció su intento de llevar el programa de terapia génica de RSRT a ensayos clínicos. Desde 2008, RSRT ha concedido 47 millones de dólares a la investigación. Para conocer más, por favor visitad <https://reverserett.org/>

Sobre el Síndrome de Rett

El Síndrome de Rett es un desorden neurológico de origen genético que afecta principalmente a niñas, pero que alguna vez también puede afectar a niños. Afecta de manera aleatoria, normalmente entre las edades de 12 a 18 meses, y está causado por mutaciones aleatoria del gen MECP2 en el cromosoma X. El Síndrome de Rett es devastador y priva a las niñas pequeñas de poder hablar, usar las manos y del movimiento normal, incluyendo con frecuencia la habilidad de caminar. Los síntomas también incluyen ansiedad, ataques epilépticos, temblores, dificultades para respirar y problemas gastrointestinales severos. Mientras su cuerpo sufre, se cree que las habilidades cognitivas se mantienen en su mayor parte intactas. Aunque muchas niñas llegan a la edad adulta, requieren unos cuidados totales durante todo el día.