

On the Shoulders of Giants

by Randy Carpenter, Jana von Hehn and Tim Riley | January 24, 2019

Sobre hombros de gigantes

por Randy Carpenter, Jana von Hehn y Tim Riley | 24 de enero de 2019

2019 empezó con el apasionante [anuncio](#) que nuestra recaudación de fondos para investigación en 2018 llegó a los ¡10 millones de dólares! Nos quitamos el sombrero ante los cientos de familias que han puesto a trabajar sus ganas y pasión para recaudar fondos y a nuestro compañero, Tim Freeman, que dirige este impresionante esfuerzo. Aunque normalmente no nos involucramos personalmente en las actividades de recaudación de RSRT, nos podemos imaginar lo difícil que es conseguir los dólares necesarios para apoyar nuestro [Roadmap to a Cure](#). Es nuestra responsabilidad invertir de manera inteligente vuestros dólares recaudados – **y es una responsabilidad que nos tomamos muy en serio.**

¡Estad atentos a los nuevos descubrimientos! Es un ideal de vida que compartimos entre todos y que tratamos de alcanzar cada día. Cuando identificamos un descubrimiento que puede aplicarse al Síndrome de Rett, tratamos de reclutar a sus investigadores precursores para nuestra causa, priorizando las terapias que pueden ser curativas. Reclutar el interés y energía de los principales investigadores para el Rett no es siempre fácil, ya que hay otras condiciones y enfermedades más fácilmente atacables que son más atractivas. Así que tenemos suerte de tener a un equipo tan tenaz. Las propuestas que se han financiado este año son producto directo de esta estrategia proactiva y a veces implacable.

Estamos siguiendo de cerca los progresos con CRISPR, reuniéndonos con los principales investigadores y animándoles a que apliquen CRISPR al Rett. Afortunadamente, la tecnología CRISPR se ha ampliado para permitir a CRISPR funcionar como una goma de borrar más que como una tijera, un desarrollo importante que abre la puerta a desórdenes neurológicos de difícil tratamiento. La financiación a [Beam Therapeutics](#) y al [MIT](#) se apoyan en estos descubrimientos científicos recientes y buscan corregir las mutaciones que causan el Síndrome de Rett en las células cerebrales tanto a nivel ADN como ARN.

Las dos financiaciones a UMass Medical School se apoyan en el talento de su Instituto Terapéutico de ARN, donde premios Nobel y los fundadores de la empresa de CRISPR incrementan su conocimiento científico cada día. [Un programa](#) tiene como objetivo reemplazar una sección entera de ADN MECP2 donde suelen ocurrir la mayoría de mutaciones con una sección normal sin mutaciones. Esta técnica podría tratar al 97% de nuestras pacientes Rett con solo una técnica de edición genética! El otro [programa de UMass](#) intenta engañar a las células MECP2 mutadas para que ignoren su mutación y produzcan proteína funcional. Aunque esta técnica tan solo beneficiaría a aquellas pacientes cuyas mutaciones acaben en X, casi 1/3 de las pacientes Rett podrían ser ayudadas. Este programa usará un tratamiento que ya conoce la FDA, lo que aceleraría el desarrollo si se prueba que funciona en Rett.

Es importante tener en cuenta que todas estas técnicas solo corregirían a las células que producen MECP2 mutado, lo que reduce el riesgo de producir demasiado MECP2, lo que supone una ventaja sobre las técnicas de edición genética actuales.

Nuestro objetivo principal al financiar programas punteros como estos es hacerlos avanzar hasta el punto en que las empresas biofarmacéuticas puedan tomar el relevo. El éxito de la colaboración de nuestro *Consortio de Terapia Genética 1.0* con AveXis/Novartis prueba que esto es posible: una estrategia que tratamos de repetir con todas las posibles técnicas de curación. Nuestro objetivo final es tener una terapia que altere la enfermedad lo antes posible. No descansaremos hasta que lo hayamos conseguido.