

<https://reverserett.org/a-big-moment-for-gene-therapy/>

A Big Step for Gene Therapy

by *Monica Coenraads* | June 1, 2019

Un gran paso para la terapia genética

por Monica Coenraads 1 de junio de 2019

El pasado viernes empezó brillante y temprano con el sonido de agua corriendo por el sótano... eso nunca es un buen sonido. La válvula de presión de emergencia del agua caliente estaba subida. Gracias a dios que estaba en la cocina cuando todo pasó y pude oír cómo corría. Rápidamente corté el agua, se limpió el desastre y el problema estaba solucionado a tiempo para ir al centro quirúrgico ambulatorio para una operación que le hacían a mi hijo mayor.

Como soy una veterana de los hospitales (aunque normalmente por Chelsea, no por otros miembros de la familia) me llevé mi ordenador para poder seguir trabajando. Y fue cuando estaba esperando a que mi hijo se despertara en la sala de recuperación que dejé ir un gripo ahogado que hizo que enfermeras y doctores vinieran corriendo. Después de asegurarles que estaba bien les pude informar que la FDA había justo aprobado una terapia genética para la Atrofia Muscular Espinal (SMA, siglas en inglés). No sé si se preguntaron por qué esa noticia me había provocado tal reacción.

Aunque la noticia no me pillara por sorpresa, ya que tanto yo como cualquiera que siga las noticias de terapia genética lo estábamos esperando desde hace un mes, fue igualmente emocionante y precioso. También tenía algo de personal porque a lo largo de los años he conocido a muchos de los actores clave y que ahora se plasman en el viaje que cambiará las vidas de los pacientes con SMA, y que promete cambiar las vidas de las pacientes con Rett.

RSRT empezó a financiar trabajos de terapia genética ya en 2010. La terapia genética era una palabra mala por aquel entonces debido a todos los fracasos y exageraciones. Pero los que creían en la terapia genética perseveraron. Personas como Brian Kaspar y Jim Wilson. Y es por su determinación que ahora mismo se están salvando vidas.

Estuve con Brian Kaspar en mayo de 2014 en una reunión del Gene Therapy Consortium que yo había organizado, el día siguiente a que se administrara al primer paciente con SMA el producto de terapia genética ahora aprobado, Zolgensma. Ese pequeño bebé fue el primer paciente SMA en recibir terapia genética usando AAV9, y también fue el primero en recibir una dosis tan grande de terapia genética. Brian recibía actualizaciones sobre el paciente cada 15 minutos o así. Estaba nervioso, y yo también. Compañeros investigadores le habían advertido de que existía el riesgo de que matara a esos pequeños pacientes. Por suerte, no sucumbió ante esos miedos. Pasaron los días y el paciente iba bien... mejor que bien, de hecho.

Randy Carpenter, nuestro Oficial Médico Jefe, y yo fuimos a visitar el Nationwide Children's Hospital, donde se había llevado a cabo el ensayo, y conocimos al Dr. Jerry Mendel, el investigador principal del ensayo, y pudimos visitar las instalaciones donde el producto de terapia genética se estaba fabricando.

Cuando ya fue evidente que el *Gene Therapy Consortium* de RSRT estaba generando resultados eficaces en ratones Rett que eran mucho mejores que con cualquier otra terapia probada hasta entonces, rogué y recé para que AveXis eligiera el Rett como su próxima indicación. Afortunadamente, es lo que pasó. Lo siguiente fue que AveXis pudiera obtener la licencia de uso de AAV9 para Rett por parte de la empresa que posee la propiedad intelectual. Mi colega el Dr. Carpenter ayudó a facilitar esta transacción y así se pudo sobrepasar otro obstáculo. De hecho, [AAV9 fue descubierto](#) por Jim Wilson, quién ahora mismo recibe financiación de RSRT como miembro de nuestro *Gene Therapy Consortium 2.0*.

El próximo gran obstáculo será ver qué tipo de resultados da el ensayo de terapia genética en Rett. AAV9 es especialmente adecuado para infiltrar los tipos de células en la médula espinal necesarios para el SMA. El Rett, sin embargo, es un desorden neuronal difuso. ¿Cómo de bien podrá AAV9 concentrarse las distintas partes del cerebro? ¿Tendremos resultados impresionantes o solo sutiles? ¿Qué síntomas mejorar y cuánto? ¿Cuánto influirá la edad? ¿Habrá efectos secundarios? Todas estas preguntas están en mi cabeza. La accesibilidad a la terapia genética también me preocupa. El producto de SMA está valorado en 2.125 millones de dólares por paciente (425.000 dólares anuales durante 5 años) y se habla de que es el medicamento más caro del mundo. Pero esto puede ser engañoso. Hay muchísimos medicamentos que se deben tomar de manera crónica, año tras años, que acaban costando mucho más que Zolgensma, que es una cura de una sola vez. Para que podáis comparar, abajo hay una lista de medicamentos y su coste anual.

Sabemos que cuidar de una persona con Rett es también muy caro: hospitalizaciones, operaciones, visitas a los médicos, terapias, medicación, alimentación especial, pañales, enfermeras en casa, educación especial incluyendo ayudantes individuales, equipamiento duradero en casa, aparatos de comunicación asistidas, furgonetas para las sillas de ruedas, remodelar la casa, y todo eso sin mencionar el coste de oportunidad de salarios perdidos (de los hijos y a veces de los padres) y etc etc etc.

RSRT está actualmente financiado un estudio del coste de la enfermedad para poder comprender la parte económica del cuidado de nuestras niñas a lo largo de su vida. Esta información será importante tenerla a mano cuando se vayan desarrollando más terapias y se les ponga un precio, ya sean terapia genética o no.

Hay que tener en cuenta que nadie espera que las familias consigan los fondos para pagar la terapia genética de sus hijas. Es obligatorio que las compañías de seguros se hagan cargo y paguen. Novartis ha estado trabajando silenciosamente negociando con empresas de seguros, tanto públicas como privadas, para encontrar [estrategias de pago](#). Zolgensma está abriendo el camino, y esperamos que el Rett sea el siguiente.

Pero estoy yendo demasiado rápido. Antes de preocuparse por el precio y la accesibilidad necesitamos ver si la terapia genética de AveXis/Novartis funciona en Rett. Sea cual sea el

resultado, prometo a todos los padres, abuelos, hermanos, familiares y amigos que están leyendo esto que RSRT no parará hasta encontrar una cura.

Y cuando esta cura llegue será gracias a todo lo que consiguen nuestros generosos colaboradores y familias para que RSRT lleve tratamientos como la terapia genética de la teoría a la realidad. Tú, como los científicos que financiamos, sois valientes. ¡Gracias!

COSTES ANUALES:

Actimmune | *Horizon Pharma* | **\$627,864** (Osteopetrosis)
Mmyalept | *Aegerion Pharmaceuticals* | **\$555,936** (Lipodystrophy)
Daraprim | *Vyera Pharmaceuticals* | **\$540,000** (Toxoplasmosis)
Cinryze | *Shire* | **\$529,692** (Angioedema)
Takhzyro | *Shire* | **\$529,680** (Angioedema)
Chenodal | *Retrophin, Inc* | **\$510,840** (Cálculos biliares)
Juxtapid | *Aegerion Pharmaceuticals* | **\$488,704** (Colesterol)
H.P. Acthar | *Mallinckrodt Pharma* | **\$488,052** (Espasmos infantiles)
Tegsedi | *Akcea Therapeutics* | **\$415,200** (Transtiretina hereditaria| Amiloidosis intermediada)
Ravicti | *Horizon Pharma* | **\$402,864** (Desórdenes del ciclo de urea)
Vitrakvi | *Bayer And Loxo Oncology* | **\$393,600** (Cáncer)
Firazyr | *Shire* | **\$389,616** (Angioedema)
Curpimine | *Valeant Pharma* | **\$377,112** (Enfermedad de Wilson, Cistinuria y Artritis reumatoide)
Sovaldi | *Gilead* | **\$336,000** (Hepatitis C)
Viekira Pak & Xr | *Abbvie* | **\$333,276** (Hepatitis C)
Orfadin | *Apotek Produktion & Laboratier* | **\$326,934** (Tirosinemia hereditaria)
Tibsovo | *Agios Pharma* | **\$323,380** (Leucemia)
Cerdelga | *Sanofi* | **\$312,000** (Gaucher Disease)
Remodulin | *United Thera* | **\$305,592** (Hipertensión Arterial Pulmonar)