

<https://reverserett.org/my-first-9-months-at-rsrt/>

My First 9 Months at RSRT

by [Timothy Riley, PhD](#) | July 3, 2019

Mis primeros 9 meses en RSRT

por [Timothy Riley, PhD](#) | 3 de julio de 2019

Los pasados 9 meses desde que me uní a RSRT han sido de los más emocionantes de mi carrera profesional. Nunca en la historia de las ciencias biológicas se había avanzado tan rápidamente en las tecnologías científicas que pueden beneficiar a las personas con Rett.

En mi papel como Jefe Científico de RSRT, me tomo como una gran responsabilidad el asegurarme de que estas tecnologías se ponen al servicio de vuestros seres queridos. He tenido el privilegio de representar a las personas con Síndrome de Rett de muchas maneras a lo largo de estos meses. Mediante frecuentes viajes a universidades a todo lo largo de la Costa Este de EEUU, así como a Europa, estoy en contacto directo con varios profesores que financiamos para poder entender mejor su investigación, sus retos y, especialmente, calibrar sus progresos.

Nuestro *Consortio de Terapia Genética* está desarrollando nuevas nuevas capas en el exterior de los vectores de virus, conocidas como AAV, para que se puedan distribuir mejor dentro del cerebro. Los investigadores que financiamos para que trabajen en la reactivación de la copia sana pero silenciada de MECP2 han hecho un descubrimiento sobre cómo hacerlo de manera selectiva. Los científicos que trabajan en la edición de ADN tienen ya listos los editores base individuales (*single base editors*) y actualmente los están probando en células de pacientes recogidas mediante nuestra iniciativa Outcome Measures & Biomarkers Development (OMBD).

En mi doble papel como Director Ejecutivo también he podido contactar con decenas de empresas farmacéuticas y de biotecnología para explicarles sobre nuestro *Roadmap to a Cure* y ver su interés en el Rett. He hablado con académicos sobre la importancia de proteger sus descubrimientos mediante la tramitación de Propiedad Intelectual (PI) y luego mediando con empresas con la esperanza de que la PI se autorizará y desarrollará posteriormente.

Estas interacciones ya están dando sus frutos. Una de las mayores empresas farmacéuticas del mundo, que está muy metida en terapia genética, también está muy interesada en nuestros esfuerzos en la reactivación de MECP2. Nuestros trabajos en edición de ARN, que es otra área nueva en la ciencia, está generando un interés considerable entre muchas empresas ya establecidas, así como entre start-ups e inversores. Dos empresas tienen ya acuerdos de opción con universidades que están colaborando con nuestro *Consortio de Terapia Genética 2.0*. para hacer avanzar los conceptos en cuanto se den progresos en los laboratorios de los académicos.

Aprovechar las oportunidades de networking está en el centro de lo que mis colegas y yo hacemos en favor de la comunidad Rett, y con ello en mente he participado en conferencias sobre varios temas, así como en un evento de partnering BIO en Philadelphia.

A pesar de todas estas actividades y avances, hay obstáculos que superar, y quedan muchas incógnitas. Estas incógnitas solo se podrán responder mediante un proceso sistemático y riguroso de desarrollo de medicamento tal y como requiere la FDA. Hay preguntas como la reacción inmune del cuerpo al vehículo viral de entrega y/o a los editores de ADN y ARN que mandaremos al cerebro. Procederemos cautelosamente pero con determinación para responder estas preguntas y así superar los retos.

Mis colegas y yo tenemos grandes planes para lo que queda de año. Es fundamental y muy relevante para nuestras estrategias curativas el conocer la capacidad de mandar terapias biológicas de manera difusa al cerebro de forma segura y efectiva. Así que uno de los objetivos principales de RSRT es identificar y apoyar las tecnologías de entrega que van más allá de AAV9. Estamos en contacto directo con un gran número de profesores y empresas que trabajan en esta área y que están solicitando activamente propuestas.

Más allá del Rett, también hemos desarrollado una hoja de ruta para el Síndrome de Duplicación de MECP2 y hemos identificado y recibido varios compromisos por parte de investigadores para que nos manden sus propuestas para un buen número de apasionantes intervenciones. Gracias a las aportaciones de las familias de duplicación esperamos poder lanzar pronto varios proyectos piloto.

Como dije en mi blog introductorio, me han contratado en RSRT para producir un notorio cambio positivo, y esto es exactamente lo que pretendo hacer.

Si tenéis preguntas o queréis que hablemos por teléfono para profundizar en alguno de los aspectos que acabo de contar no dudéis en [contactar conmigo](#). Siempre estoy a disposición de buscar un hueco para charlar.