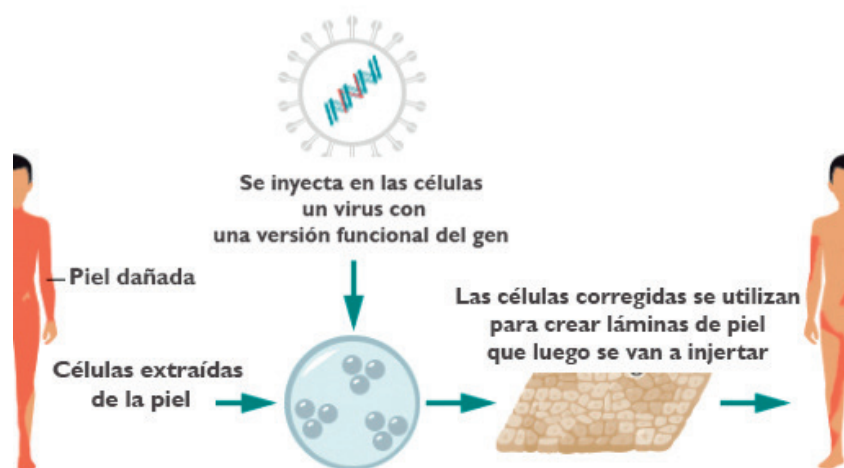


Un exitoso ensayo abre nuevos horizontes

El Dr. Italiano Michele De Luca, y sus colaboradores, han conseguido reconstruir aproximadamente el 80% de la piel que recubre la superficie del cuerpo de un niño de siete años con Epidermólisis bullosa juntural.

Traducción de un artículo de DEBRA Reino Unido.



Fuente: Revista Nature |

Un equipo de investigadores internacionales ha abierto un nuevo horizonte en la investigación con un **procedimiento pionero de injerto de piel, reconstruyendo por completo la epidermis de un niño** que padece una forma grave de EB juntural.

El investigador italiano, Michele De Luca, y colaboradores, han reconstruido aproximadamente el **80% de la piel que recubre la superficie del cuerpo de un niño de siete años**. La EB juntural está causada por mutaciones (o errores) en el código genético que crea la proteína laminina-332 y que une las capas de la piel. Esta es la primera vez que se cubre una superficie tan grande con injertos de piel genéticamente modificados.

En este ensayo experimental, **las células de la piel fueron extraídas** de una zona del cuerpo del paciente sin ampollas o heridas. Estas células **se modificaron genéticamente** en el laboratorio para que contuviesen la forma corregida de LAMB3, uno de los genes responsables de la creación de la proteína laminina-332. Las células de la piel corregidas fueron cultivadas, creando injertos que **se trasplantaron al paciente** en tres fases. Pasados 21 meses del trasplante, la piel permaneció resistente y no sufrió la aparición de ampollas.

Otras investigaciones ya habían demostrado que se podía crear una piel funcional a partir de células corregidas genéticamente, pero a menor escala. Esta nueva investigación confirma que la piel trasplantada se mantiene gracias a grupos específicos de células madre epidérmicas que son capaces de renovarse, tanto en el laboratorio como en la piel de la persona, sin deterioro aparente.

Tal y como ha declarado el **Presidente de DEBRA Internacional, Mike Jaega: “Este es sin duda un ensayo increíblemente interesante** y un paso adelante que ha tenido resultados notables. Desde que se hizo pública la noticia, ha habido un gran interés y concienciación sobre la EB. Como persona con EB, creo **hay que tener en cuenta que este ensayo se ha realizado en un paciente con EB juntural** y que el joven tuvo que someterse a varias operaciones. Los resultados de este ensayo suponen un gran avance para aquellos que sufren EB juntural, pero eso **no significa que automáticamente se vaya a transferir a otros tipos y subtipos de EB**.

Necesitamos seguir apoyando la investigación para explorar si esta técnica puede ayudar a personas con otros tipos de EB. Lo fantástico es que los resultados son un paso en la dirección correcta; un paso monumental para encontrar tratamientos viables para EB en todo el mundo.

Es un momento muy emocionante para la investigación, pero debemos mantener los pies en la Tierra mientras seguimos intentando llegar a la Luna.

Los ensayos de terapia génica y celular, e incluso las innovadoras ideas con las que crean nuevos apósitos y aparatos para ayudar a las personas con EB, son importantes. Ninguna de estas investigaciones que mejorarán las vidas de las personas que viven con EB podría existir sin vuestro increíble apoyo. **Es un momento emocionante en la investigación**, por lo que necesitamos más ayuda que nunca. Sigamos luchando y, por favor, seguid apoyándonos porque juntos marcamos la diferencia”.

Preguntas frecuentes

¿Cómo ha surgido este ensayo clínico?

El tipo de tratamiento que se ha probado con este ensayo clínico forma parte de una de las líneas de investigación con injertos genéticamente modificados llevadas a cabo en varios puntos del mundo.

En este caso, el ensayo clínico ha sido fruto de la colaboración entre investigadores italianos, austríacos y alemanes, y ha contado con financiación de la red internacional de DEBRAs y con su respaldo.

¿Cuándo estará disponible este tratamiento para mí?

El objetivo de este ensayo clínico piloto, así como de otros ensayos similares que se están llevando a cabo a nivel internacional, es comprobar la seguridad y eficacia de un tratamiento en concreto.

Los resultados del ensayo clínico de Alemania han demostrado la eficacia y seguridad del tratamiento en un solo paciente y ahora se deben hacer las comprobaciones necesarias en más pacientes. Una vez hayan finalizado todas estas pruebas, el tratamiento estará disponible y cada país tendrá que valorar si lo proporciona desde su Sistema Nacional de Salud.

¿Se puede aplicar a otros tipos de Epidermólisis bullosa?

Aunque este ensayo se hizo en EB juntural, esperamos que el aprendizaje obtenido con esta experiencia piloto permita a los equipos de investigación replicarlo y adaptarlo a todos los tipos de EB. Sin embargo, se necesitará tiempo para determinar si se puede trasladar a otros tipos de EB, ya que éstos están causados por distintos tipos de mutaciones en genes diferentes.

¿Se va a centrar ahora toda la investigación en los casos más severos?

No. Desde DEBRA Internacional se va a seguir investigando sobre todos los tipos de EB, en busca, por una parte, de tratamientos dirigidos a mejorar la calidad de vida diaria (como el picor, la cicatrización de heridas, etc), y por otra, en busca de tratamientos que proporcionen una cura para los distintos tipos de EB.

¿Esto es una cura?

No se puede considerar una cura porque al tratarse de una enfermedad genética, la persona afectada sigue teniendo la mutación en muchas de sus células, pero sí es un tratamiento que, en este caso en concreto, ha logrado evitar la manifestación de los síntomas de la EB. Además, supone un gran avance en el conocimiento científico y en posibles tratamientos de la enfermedad.

¿Cuánto ha costado el ensayo clínico piloto?

Los ensayos clínicos, normalmente tienen un coste de aproximadamente 1.000.000 de euros. Este en particular se estima que ha costado varios millones de euros.

Si el ensayo ha sido exitoso, ¿por qué necesitamos seguir financiando más ensayos de este tipo antes de poner este a disposición de los afectados?

Antes de que un tratamiento se pueda poner a disposición de los afectados, los ensayos clínicos deben involucrar a un número mínimo de pacientes y superar muchas pruebas para poder demostrar su eficacia y seguridad. El ensayo clínico piloto llevado a cabo en Alemania se encuentra en esta etapa de pruebas.

¿Por qué este ensayo es diferente de otros tipos de ensayos que utilizan injertos de piel?

Existen muchos ensayos clínicos a nivel internacional que experimentan con injertos de piel, algunos por ejemplo para personas que han sufrido quemaduras, otros para personas con una enfermedad genética, etc. En el caso de una enfermedad genética, una de las líneas de investigación con injertos de piel incluye extraer células del afectado, corregir genéticamente en el laboratorio el gen de las células con la mutación, para posteriormente cultivarlas e injertarlas sobre el paciente.

El éxito de este tipo de injertos depende, por una parte, de poder corregir la mutación del gen. Por otra, y sabiendo que la piel se regenera de forma periódica, de que el injerto persista en el lugar trasplantado y no sea remplazado por la piel del afectado que contiene el gen mutado.

Si lo comparamos con otros ensayos de injertos de piel, ¿por qué este ensayo en concreto ha tenido éxito?

Según nos informó el investigador principal del estudio en el reciente Congreso de investigación organizado por DEBRA Internacional, y al que asistimos en septiembre de 2017, el éxito de este ensayo radica en que el injerto de piel contiene unas células llamadas holoclones. Estas células tienen mayor poder de renovación que las células del paciente que contienen la mutación, y por lo tanto persisten en el lugar del trasplante.

Si estoy interesado en participar o en que mi hijo/a participe en un ensayo clínico en España, ¿qué tengo que hacer?

Para formar parte de cualquier ensayo clínico, el primer paso es hablar con tu médico de referencia. Él/ella te podrá proporcionar información sobre los ensayos que se están llevando a cabo y evaluar si cumples con los criterios de inclusión (requisitos que se establecen antes de poner en marcha un ensayo, que definen quiénes pueden participar y que pueden incluir variables como edad, tipo de EB, complicaciones, país o lugar de residencia, y un largo etcétera).