

# Conocer mejor los mecanismos moleculares de las enfermedades y desarrollar ensayos clínicos, claves en terapias avanzadas

| 03/02/2020 |



*Javier García Castro, en su despacho de la Unidad de Biotecnología Celular del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII.*

Las denominadas terapias avanzadas son tratamientos basados en la terapia génica, la terapia celular, la ingeniería de tejidos o la combinación entre estas tres técnicas biomédicas, que tratan de acercar una medicina personalizada y de precisión que optimice el tratamiento de diferentes enfermedades.

Javier García Castro, jefe de la [Unidad de Biotecnología Celular](#) del Instituto de Enfermedades Raras ([IIER](#)) del ISCIII, ha ofrecido un seminario organizado por el Área de Genética Humana del Instituto, en el que ha ofrecido una visión general en torno a las terapias avanzadas, la implicación de su unidad en su desarrollo y los retos que su desarrollo tiene por delante.

Según recuerda, hay en torno a 6.000 enfermedades conocidas consideradas raras, que afectan a millones de pacientes: "A pesar de estos datos, menos de 300 enfermedades raras de las 6.000

conocidas cuentan con algún fármaco o terapia específica para su tratamiento, por lo que la mayoría de los pacientes no reciben una respuesta adecuada a sus problemas de salud", ha explicado el investigador.

A su juicio, hay varios factores que explican esta situación: "Dos de los más importantes serían, por un lado, un desconocimiento profundo de los mecanismos moleculares implicados en muchas de estas enfermedades, lo que dificulta el desarrollo de abordajes terapéuticos específicos basados en la evidencia científica; por otro lado, necesitamos optimizar los fármacos basados en Terapias Avanzadas y finalmente están las dificultades para realizar ensayos clínicos en enfermedades de tan baja prevalencia, lo cual es una fuente de incertidumbre en el desarrollo de nuevos fármacos".



Muchas de los tratamientos que se están intentando desarrollar para las enfermedades raras pertenecen a este grupo de terapias avanzadas: "Este tipo de terapias ya están siendo una referencia en enfermedades raras, ya que ofrecen un tratamiento individualizado basado en las características únicas del paciente".

La mayoría de pacientes afectados por una enfermedad rara son portadores de alteraciones genéticas que afectan al funcionamiento normal de una determinada proteína, por lo que uno de los objetivos terapéuticos es reparar estas alteraciones o dotar a la célula del gen 'correcto' mediante el uso de la terapia génica o mecanismos de edición génica.

Tras unos años de incertidumbres, actualmente se está asistiendo a una revolución sin precedentes en el campo de terapia génica "gracias al desarrollo de nuevos vectores para su uso 'in vivo' y 'ex vivo' que han abierto una posibilidad real de tratamiento para muchas de estas enfermedades", ha añadido García Castro.

Entre las líneas de investigación de la Unidad de Biotecnología Celular del IIER destaca la búsqueda de nuevos tratamientos contra el cáncer infantil, basados en terapias avanzadas además de otras terapias celulares en enfermedades raras. El enfoque de las investigaciones "es claramente traslacional y, de hecho, participamos en el desarrollo de diversos ensayos clínicos especialmente en patologías pediátricas", ha remarcado el investigador.

La unidad en la que trabaja participa en varios ensayos clínicos con unidades pediátricas de los hospitales Niño Jesús y La Paz, en Madrid, utilizando tecnología puntera como los tratamientos basados en inmunoterapia (T-CAR) o en virus oncolíticos frente a múltiples tipos de tumores sólidos pediátricos.