



# El ISCIII abre con apoyo de Cure KARS-Laia Foundation una nueva línea de investigación sobre una enfermedad ultra rara

- El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) va a dedicar una nueva línea de trabajo al estudio de un grave trastorno neurodegenerativo pediátrico, extremadamente raro, en colaboración con la Fundación Cure KARS-Laia Foundation, que ha aportado una donación al ISCIII para reforzar esta investigación.

**28 de abril de 2025.** El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y la Fundación de utilidad pública Cure KARS-Laia Foundation han firmado un acuerdo de colaboración para impulsar la investigación de la leucoencefalopatía progresiva precoz con calcificación cerebral, sordera y deficiencia visual (LEPI, en sus siglas en inglés). Este grave trastorno neurodegenerativo pediátrico, extremadamente raro, es causado por mutaciones de pérdida de función en el gen *KARS1*, que codifica la proteína lisil-ARNt sintetasa, cuya función es clave para el desarrollo de órganos y funciones principales del cuerpo humano.

Gracias a este acuerdo, el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del ISCIII abrirá una nueva línea de trabajo dedicada al estudio de esta patología. Para ello contará con la ayuda económica, en forma de donación, de la Fundación Cure KARS Laia Foundation, que aportará 250.000 euros en los próximos 4 años. Esta cantidad, sumada a los recursos propios del IIER-ISCIII, permitirá establecer la principal línea de investigación de una terapia a nivel internacional para esta enfermedad, hasta ahora muy poco estudiada.

Liderado por el investigador científico del IIER-ISCIII Ignacio Pérez de Castro, el proyecto tiene como principal objetivo el estudio del potencial de la terapia génica de reemplazo, es decir, la introducción de un gen *KARS1* funcional en las células mutantes para corregir la sintomatología.



Para ello, se desarrollarán modelos celulares derivados de pacientes, basados en células madre pluripotentes inducidas, y se generará un modelo específico de ratón que servirá como avatar para comprender mejor la enfermedad y como plataforma preclínica para probar nuevas estrategias terapéuticas.

Según explica el investigador del ISCIII, “el acuerdo nos permitirá abordar la enfermedad desde un enfoque integrador, con especial énfasis en los aspectos traslacionales, con el objetivo de desarrollar en el menor tiempo posible una terapia efectiva para esta devastadora patología pediátrica. Además, este proyecto establecerá una base metodológica y conceptual para el desarrollo de otras estrategias terapéuticas aplicables a otras enfermedades neurodegenerativas causadas por mutaciones de pérdida de función”.

Pablo Garrigós, co-fundador de la Fundación Cure Kars junto a su mujer Almudena Velasco, añade: “Este compromiso con la ciencia, y de la mano de un centro de referencia como es el Instituto de Salud Carlos III, nos abre un futuro más esperanzador no sólo para nuestra hija afectada por esta patología, si no para cualquiera de los otros afectados por una mutación en el gen *KARS1*”.

[Cure Kars – Laia Foundation](#) es una fundación de utilidad pública, cuya misión es crear conciencia sobre los síndromes provocados por mutaciones en el gen *KARS1* y recaudar fondos para apoyar a centros de investigación, universidades, hospitales y laboratorios en el desarrollo de terapias y tratamientos. Es además la primera organización de pacientes a nivel internacional dedicada a promover la investigación de estos síndromes ultra-raros. Como organización sin ánimo de lucro, busca conectar a familias afectadas por los síndromes relacionados con *KARS* en todo el mundo, fortalecer la colaboración entre pacientes, investigadores y profesionales clínicos, y ofrecer información precisa y actualizada sobre esta condición a familias, equipos de apoyo, personal médico y a la sociedad en general.

Con esta colaboración, el ISCIII reafirma así su compromiso con la investigación en enfermedades raras, un conjunto de más de 7.000 patologías con una muy baja incidencia entre la población (menos de 5 casos por cada 10.000 personas). Esta alianza visibiliza no solo las necesidades de avances terapéuticos, sino también el papel fundamental de las asociaciones y fundaciones de pacientes y el valor de la investigación como herramienta clave para reducir el impacto sanitario y social de estas patologías.