

Increíbles fármacos denominados silenciadores de genes llegan al Sistema Nacional de Salud de Inglaterra



Vincent y Neil Nicholas, ambos están tomando fármacos silenciadores de genes

Un nuevo tipo de fármacos llamados “silenciadores de genes” han sido aprobados para su uso en el Sistema Nacional de Salud de Inglaterra

Estos fármacos se utilizarán para revertir una enfermedad llamada Amiloidosis, que daña los nervios, órganos y puede ser mortal.

Vincent Nicholas, quien su hermano gemelo y madre fallecieron de esta enfermedad, comenta que las nuevas terapias le están dando mucha esperanza.

Los doctores, dicen que estos fármacos silenciadores de genes están haciendo que “aquello que antes era intratable, ahora sea tratable” y tienen un enorme potencial en medicina.

¿Qué tiene de malo la Amiloidosis?

“La enfermedad ha destrozado nuestra familia” comenta Vincent de Salisbury. “Mi madre tenía cinco hermanos, y todos ellos fallecieron a causa de esta enfermedad. De los cinco que somos, tres tenemos la enfermedad y uno ha fallecido”.

La enfermedad se transmite a través de las familias –uno de cada dos de los hijos de personas afectadas, la desarrollará.

Las primeras señales de la enfermedad de Vincent fueron hormigueos y pinchazos en sus manos y pies.

Vincent es hermano de Neil, un talentoso músico, quien comenta: “La enfermedad afectó a mi sistema nervioso autónomo, en cosas como comer, la sudoración, la función sexual.”

“Gradualmente vas perdiendo funciones, y de repente te das cuenta”. “Mis piernas estaban dormidas de rodillas hacia abajo, y estaba empezando a manifestarse también en mis manos.”

Casi siempre los pacientes terminan que necesitan una silla de ruedas. También puede afectar a la visión, peligrosamente al corazón y causar dolor crónico.

¿Qué provoca?

Existen diferentes tipos de Amiloidosis y la familia de Nicholas tiene Amiloidosis Hereditaria por TTR.

Ellos tienen un “gen travieso” que conduce a la fabricación de proteínas tóxicas y pegajosas en el cuerpo.

La proteína, llamada Transtiretina, es fabricada por el hígado y daña nervios y órganos. Puede ser mortal entre los 3 y 15 años desde el inicio de los primeros síntomas.

Afecta aproximadamente a unas 150 personas en el Reino Unido.

¿Cómo funciona el tratamiento?

El tratamiento utiliza un mecanismo llamado silenciador de genes.



Tu ADN contiene las instrucciones para construir el cuerpo humano

Un gen es parte de nuestro ADN que contiene la tinta azul para crear proteínas, como son hormonas, enzimas o materias esenciales.

Pero nuestro ADN está encerrado dentro del núcleo de las células y se mantiene separado de donde las células fabrican las proteínas.

Entonces nuestros cuerpos utilizan un fragmento corto del código genético, llamado ARN, para unir el fragmento y llevar a cabo

instrucciones.

Este fármaco, llamado **Patisiran**, destruye el mensajero en un proceso conocido como ARN-Interferencia.

Este silencia de forma efectiva el “gen travieso” de la Trantiretina y baja los niveles de esta proteína tóxica en el cuerpo.

Patisiran es el primer tratamiento con este tipo de mecanismo aprobado. Hace unas semanas **Inotersen** fue también aprobado para esta enfermedad y utiliza un mecanismo diferente para silenciar el mensajero del ARN.

¿Cómo de grande es el impacto?

Estudios publicados en el New England Journal of Medicine, demostraron que Patisiran “detiene o revierte” la enfermedad.

Carlos Heras-Palou, un cirujano del Royal Derby Hospital, estuvo en el estudio y comenta que el fármaco ha salvado su carrera.

- **La carrera de un cirujano de manos salvada por un fármaco silenciador del gen**



El cirujano de manos Carlos Heras Palou comenta que su carrera hubiera terminado en 6 meses sin el tratamiento.

“Esto hace que una enfermedad que anteriormente era intratable, en tratable”. Profesor Julian Gilmore del Royal Free Hospital en Londres, comentó al BBC.

“Durante 25 años he visto a esos pacientes empeorar, y conozco familias devastadas por esta enfermedad.”

“Esto tiene el potencial de cambiar eso, es increíble, emocionante.”

¿Y los pacientes del resto del Reino Unido?

Estas decisiones son delegadas a los respectivos ministerios de salud de Inglaterra, Escocia, Wales y Norte de Irlanda.

El Instituto Nacional para la Salud y Cuidados de Excelencia, quien toma las decisiones para Inglaterra, comentó, el tratamiento es “único e innovador”.

Wales y Norte de Irlanda normalmente siguen las guías del NICE, a día de hoy con un pequeño retraso.

El fármaco fue aprobado por el Consorcio de Medicinas de Escocia hace unas semanas.

¿En qué otras enfermedades podrían funcionar los silenciadores de genes?

El descubrimiento del ARN de interferencia ganó el **Premio Nobel de la Medicina en 2006**, pero este camino de pura ciencia a medicina ha sido largo.

Pero estudios han demostrado que el fármaco funciona en otras enfermedades genéticas que afectan a familias **como es la Porfiria**.

Y un fármaco en experimentación demostró que el defecto que causa la enfermedad neurodegenerativa de Huntington, había sido corregido a principios de la investigación.

El profesor Gillmore dijo: “Esta (Amiloidosis) es probablemente la primera de un gran potencial de enfermedades que serán tratadas con silenciadores de genes”.

Esto tiene un gran alcance de consecuencias potenciales, es un enorme potencial.

Hay también sugerencias que el silenciador del gen podría abordar niveles peligrosos y altos de colesterol, y otras enfermedades neurodegenerativas como son el Parkinson o Alzheimer, a pesar de que esta investigación se encuentra en estadios iniciales.

¿Cuál ha sido la reacción?

El Dr. Heras-Palou, de la asociación de pacientes de Amiloidosis TTR, dijo: “La noticia de hoy tiene el potencial de cambiar la vida de las familias de todo el Reino Unido, quienes están afectadas por esta cruel enfermedad, ofreciéndoles una opción que podría reducir la carga de los síntomas que pueden ser paralizantes para muchos”.