

NOTA DE PREMSA

Bellaterra (Cerdanyola del Vallès), 12 de desembre de 2023

L'associació La Lucha de Abril dona 75.000 € més a la recerca d'una teràpia gènica de la UAB

- En total, la campanya de micromecenatge de l'associació i la UAB ha obtingut fins ara 353.000 € de 1.500 donacions, que han permès desenvolupar un tractament i crear models animals de la malaltia, l'SPG52, sobre els quals s'està estudiant.
- Des de Granada, la família del Samuel, l'altre nen afectat a Espanya per la mateixa malaltia rara que l'Abril, hi ha contribuït a través de la seva associació amb 10.000 €.

L'associació La Lucha de Abril ha aportat 75.000 € més a la recerca de la teràpia gènica que estan desenvolupant investigadors de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) per al tractament de la paraplegia espàstica de tipus 52 (SPG52). L'associació va ser creada pels pares de l'Abril, una nena afectada per aquesta malaltia rara i sense tractament, per ajudar a recaptar fons per a la recerca.

L'import donat ha estat obtingut per l'associació La Lucha de Abril a partir de diferents esdeveniments i activitats solidàries. Gairebé la meitat, 32.000 €, es van recaptar en la cursa solidària organitzada en col·laboració amb els Mossos d'Esquadra a Badalona el passat mes d'abril. A més, una altra entitat, l'associació Corro por Marina y Samuel, hi ha contribuït amb 10.000 €. Aquesta entitat va ser creada per la família del Samuel, l'altre nen afectat per la SPG52 a Espanya.

La [campanya de mecenatge](#) de l'associació La Lucha de Abril i la UAB ha rebut més de 1.500 donacions des que es va posar en marxa, fa tres anys i mig. Els fons aconseguits fins ara sumen 353.000 €, dels quals l'associació ha aportat 275.000 €.

La recerca l'està duent a terme l'equip del grup de Teràpia Gènica per al Sistema Nerviós Central de la UAB, que lideren Miguel Chillón, investigador ICREA, de l'Institut de Neurociències (INC-UAB) i del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR), i Assumpció Bosch, catedràtica de Bioquímica i Biologia Molecular de la UAB. També compta amb la col·laboració d'altres d'institucions de recerca de prestigi, com l'IDIBELL i l'Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, i de la Fundació La Caixa.

L'equip de recerca ha administrat ja el tractament en neurones generades al laboratori a partir de cèl·lules mare de l'Abril i de la seva mare i ha generat ratolins model de l'SPG52

joves i adults, que està monitoritzant per observar l'efecte de la teràpia a llarg termini. A més, recentment ha administrat també el tractament en animals model nounats, «per determinar si l'efecte terapèutic és més gran com més aviat s'administra», explica Miguel Chillón.

L'SPG52 és un trastorn genètic progressiu, causat per una mutació en el gen AP4S1, i ara per ara no hi ha cap solució clínica per tractar-la. Els símptomes, que inclouen dèficits cognitius, trastorns de la parla i de la mobilitat o possibles atacs epilèptics, apareixen en edats molt primerenques.

El tractament que desenvolupen els investigadors consisteix a introduir una còpia funcional del gen AP4S1 a l'interior de les cèl·lules afectades que substitueixi el gen mutat, mitjançant un vector adenoassociat (AAV). L'objectiu és que aquest tractament permeti aturar la malaltia o corregir-ne la progressió.

Una nena de Badalona i un nen de Granada, únics casos de SPG52 coneguts a Espanya

A Espanya només es coneixen dos casos de nens afectats per l'SPG52. D'una banda, l'Abril, una nena de Badalona (Barcelona) de set anys que va ser diagnosticada amb la malaltia quan en tenia tres i per a qui es va iniciar la recerca de la teràpia gènica. Actualment la seva afectació per la malaltia s'ha agreujat, sobretot pel que fa a la capacitat motora. De l'altra, Samuel, un nen de Granada d'onze anys, a qui van diagnosticar la malaltia fa només uns tres anys.

Les associacions dels dos nens afectats per la malaltia han decidit sumar esforços per augmentar les accions per recaptar els fons necessaris per dur a terme la recerca, donar visibilitat a la malaltia que pateixen i conscienciar la societat de la necessitat d'investigar teràpies gèniques per tractar aquest i altres tipus de malalties rares, que requereixen una gran inversió econòmica.

L'agreujament dels efectes de la malaltia amb l'edat fa necessari obtenir al més aviat possible el tractament, tot i que «encara queda camí per recórrer abans de poder dur a terme l'assaig clínic, sobretot pel que fa a l'obtenció dels permisos per part de l'Agència Espanyola de Medicaments i Productes Sanitaris (AEMPS), un procés que implica uns costos afegits molt elevats», assenyala l'investigador de la UAB.

Imatges:

<https://drive.google.com/file/d/1OnPkvxBIGKCuDpHXAQgc1K9hYgY4O0/view?usp=sharing>

Samuel i Abril, els dos nens afectats per la paraplegia espàstica tipus 52 (SPG52) a Espanya.

<https://drive.google.com/file/d/1GGAIKaNO2oGmzNpnSpKbUvzmc9B0gex4/view?usp=sharing>

Abril Merino, de 7 anys, va ser diagnosticada amb l'SPG52 quan en tenia 3.

Persones de contacte:

Miguel Chillón
Professor investigador ICREA a l'INC-UAB
Tel.: 93 581 41 99
Miguel.Chillon@uab.cat

Jesús Merino
Asociación La Lucha de Abril
Tel.: 621 037 357
info@laluchadeabril.net