

El Hospital público 12 de Octubre, uno de los 4 centros designados en España para seleccionar a los pacientes candidatos, preparar el fármaco y aplicarlo

La Comunidad administrará la primera terapia génica aprobada en España para tratar una distrofia de la retina que causa ceguera en niños y adultos jóvenes

- Supone un gran avance al aumentar la capacidad del paciente para manejarse en ambientes con poca luz y frenar la progresión de la enfermedad
- La pérdida de visión que generan estas enfermedades se inicia en los primeros meses de la vida y progresa hasta ser completa en la edad juvenil

19 de enero de 2022.- La Comunidad de Madrid administrará este mes la primera terapia génica aprobada en España para el tratamiento de un tipo concreto de distrofia hereditaria de la retina que afecta a niños y adultos jóvenes, producida por la mutación del gen RPE65. El Hospital público 12 de Octubre es uno de los cuatro centros sanitarios españoles y el único de la región designado para el uso de este innovador fármaco.

Entre las distrofias hereditarias de la retina (DHR) se encuentran la amaurosis congénita de Leber, la distrofia retiniana grave de inicio en la infancia temprana y algunos casos de retinosis pigmentaria. La amaurosis congénita de Leber es la forma más temprana y la más severa de todas las DHR, responsable de los casos de ceguera en la primera década de la vida. Su incidencia es de entre 2 y 3 casos por 100.000 nacimientos, representando entre el 10% y 18% de los casos de ceguera infantil.

Los pacientes afectados por estas distrofias hereditarias de la retina muestran dificultades para ver en condiciones de baja luminosidad, pierden campo visual periférico hasta quedarse con uno central muy reducido y también presentan pérdida de visión central que progresa hasta la ceguera completa en la edad juvenil. Estas consecuencias suponen cambios dramáticos en la infancia y adolescencia, por lo que esta primera terapia génica es un gran avance que abre las puertas a la mejora de su calidad de vida, al incrementar la capacidad del enfermo para manejarse en ambientes con poca luz, y ralentizar o frenar la progresión de la enfermedad.

La terapia génica aprobada -Voretigen Neparvovec-, cuya denominación comercial es Luxturna®, es un tratamiento de reemplazo que consiste en la

introducción de una copia del gen sano dentro de un virus. El virus, que no produce ninguna enfermedad, actúa como vehículo transportador del gen modificado. El fármaco se introduce en el espacio situado bajo la retina para conseguir infectar el epitelio pigmentario de ésta y producir la proteína RPE65 responsable del ciclo visual.

La Comunidad de Madrid, en el marco de la Estrategia Regional de Terapias Avanzadas de la Consejería de Sanidad, ha designado al Hospital 12 de Octubre como centro referente para administrar la nueva terapia génica, aprobada por la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS). Además, ha diseñado una Ruta Asistencial para establecer cómo se accede a este medicamento de terapia avanzada con el objeto de facilitar dicho acceso tanto a pacientes de nuestra región como de otras comunidades autónomas.

La acreditación avala la capacitación de los profesionales del Hospital 12 de Octubre para manejar y preparar el fármaco, y utilizarlo posteriormente en quirófano. Para ello, el centro madrileño ha tenido que superar una fase de formación y entrenamiento que ha sido certificada por el laboratorio fabricante.

Los otros hospitales españoles designados actualmente para la administración de esta terapia génica son Sant Joan de Deu y Universitari de Bellvitge, en Cataluña, y el Universitario de Donosti, en el País Vasco.

El 12 de Octubre asume no sólo la responsabilidad de la administración, sino también la de seleccionar los candidatos a terapia tras la realización de numerosas pruebas. Con el objetivo de garantizar la equidad en el acceso a este tratamiento de todos los pacientes que lo puedan precisar, se ha constituido un Grupo de Expertos en la Consejería de Sanidad que valora centralizadamente cada una de las solicitudes recibidas en este centro, que a día de hoy ascienden a 10.

Además, el centro se ha dotado de todos los recursos y equipamientos necesarios para llevar a cabo un exhaustivo proceso de revisión y tratamiento de los afectados, a los que se realizan numerosas pruebas complementarias, incluyendo, como único centro en España, el Test de Movilidad Funcional de Luminancia Múltiple (MLMT).

PACIENTES CANDIDATOS A LA NUEVA TERAPIA GÉNICA

Los pacientes candidatos a recibir el tratamiento deben tener confirmado el diagnóstico clínico de distrofia hereditaria de la retina, presentar una mutación bialélica del gen RPE65 confirmada mediante estudio genético y tener en el momento de la intervención tejido retiniano viable, condición imprescindible para conseguir resultados. Para confirmar si es o no candidato a tratamiento es necesario cumplimentar exploraciones que garanticen la existencia de tejido retiniano viable, ya que este requisito garantiza la eficacia del proceso.

Los resultados esperados tras el tratamiento son limitados. La agudeza visual objetivada no suele mostrar cambios o acaso pequeñas mejorías en la mitad de los enfermos. También se describen mejorías discretas del campo visual. Pero lo más relevante es la mejora de la capacidad para deambular y manejarse en ambientes de poca luminosidad, lo que cambia de forma importante su calidad de vida.

Entre las pruebas que son consideradas importantes para valorar la mejoría tras el tratamiento se encuentra el Test de Movilidad Funcional de Luminancia Múltiple, antes mencionado, construido en el Hospital 12 de Octubre siguiendo el prototipo aprobado por la Agencia de Alimentos y Medicamentos de Estados Unidos (FDA). Esta prueba mide la capacidad del paciente para recorrer un circuito con precisión y a un ritmo razonable en diferentes niveles de luz ambiental, confirmando de esta manera si el paciente ha mejorado en su capacidad de deambular y manejarse en condiciones de menor iluminación tras la terapia.

ESTRATEGIA REGIONAL DE TERAPIAS AVANZADAS

La Comunidad de Madrid cuenta, a través de la Consejería de Sanidad, con una Estrategia Regional de Terapias Avanzadas que tiene como objetivo optimizar la utilización de las nuevas terapias a partir de la coordinación y el apoyo de los ámbitos de investigación, formación, asistencia sanitaria y gestión. Se trata de terapias que utilizan genes, células o tejidos como medicamentos para abordar enfermedades para las que no existen medicamentos tradicionales.