



# TERAPIAS AVANZADAS **AL SERVICIO** **DE LOS MÁS PEQUEÑOS**

*La Fundación Columbus facilita el acceso a las terapias más avanzadas y efectivas a niñas y niños con cáncer y enfermedades raras que más lo necesitan.*



**Blanca Garín Alapont**, directora y patrona de la Fundación Columbus

**La Fundación Columbus, Columbus Children's Foundation (CCF) en EEUU**, es una organización internacional que tiene como objetivo facilitar el acceso a las terapias más avanzadas y efectivas a niñas y niños con cáncer y enfermedades raras, para mejorar su esperanza y calidad de vida.

La Fundación ha desarrollado dos programas: el programa de protonterapia para tratar el cáncer infantil y el programa de terapia génica para los niños con enfermedades raras, en el que se integra el Objetivo10, un objetivo para desarrollar tratamientos efectivos de terapia génica para 10 enfermedades raras en 10 años.

Creada en 2017 de la mano del premiado científico Damià Tormo y el reconocido empresario y directivo internacional Javier García, la Fundación Columbus trabaja para contribuir al desarrollo de la sociedad, promoviendo y difundiendo cultura y ciencia e impulsando

iniciativas sociales para ayudar a los que más lo necesitan basándose en tres ejes de actuación: salud, innovación y cultura.

El CEO de la CCF es el doctor Bankiewicz, experto de renombre mundial en medicina neuro-restauradora. Además, Bankiewicz es polaco de nacimiento y el centro europeo donde realiza las operaciones de terapia génica está en Varsovia.

A través de esta fuerte conexión con Polonia, cuando estalló la guerra en Ucrania, la Fundación Columbus identificó organizaciones locales que realizan un trabajo de acogida y cuidado de niños y niñas ucranianos refugiados con enfermedades raras y trastornos genéticos. Así nació la campaña UCRANIAX2 para ayudar a que los niños ucranianos con enfermedades raras puedan continuar con sus tratamientos, suspendidos debido a la guerra.



Proyecto UcraniaX2.

## TERAPIA GÉNICA

La terapia génica es un tipo de tratamiento que utiliza genes para tratar o prevenir enfermedades insertando un gen en las células de un paciente. El gen se introduce en el organismo encapsulado en un virus modificado (vector adenoasociado) que le permite el acceso a órganos o tejidos específicos donde entregar el gen que transporta. Esta técnica permite sustituir el gen causante del trastorno por uno sano, agregar genes que ayudan a tratar o combatir la enfermedad y desactivar genes que están ocasionando problemas.

Generalmente se considera que una enfermedad es rara si afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Uno de cada dos pacientes es un niño. A pesar de su baja incidencia si sumáramos todos los enfermos de las más de 7.000 patologías raras que se conocen, la población sería mayor que la del tercer país con más habitantes del planeta, pues se estima que en el mundo hay más de 320 millones de personas afectadas por este tipo de enfermedades.

El impacto que las enfermedades raras tienen en los pacientes, sus familias y la sociedad es profundo, ya que muchos son graves, crónicos y progresivos, con altas tasas de mortalidad. Tres de cada diez niños diagnosticados no vivirán para cumplir su quinto cumpleaños.

Cuando los tratamientos para este tipo de enfermedades son clínicamente posibles, pero no comercialmente viables, la Fundación interviene, acelerando la investigación y haciendo accesibles las terapias a los pacientes.

La Fundación tiene acceso a una red global de expertos y colaboradores en esta materia, que va desde aspectos preclínicos, a desarrollo clínico y aspectos regulatorios y producción. Esto permite colaborar con muchos grupos de investigación y facilitar el desarrollo de estas terapias.

Para este programa es clave la colaboración que la Fundación Columbus tiene con Viralgen Vector Core, una de las empresas líderes mundiales en fabricación de vectores virales y domiciliada en San Sebastián. Viralgen proporciona su conocimiento, acceso a capacidad y fabricación de vectores AAV con un descuento significativo para los programas sanitarios sobre enfermedades raras para las que existe una disponibilidad terapéutica comercial limitada.

En la actualidad, la Fundación ha conseguido importantes avances para acelerar el tratamiento con terapia génica para la enfermedad rara sobre la deficiencia de



Irai y su familia.

L-aminoácido aromático de descarboxilasa (deficiencia de AADC) o Parkinson infantil, la paraplejía espástica tipo 50 o SPC50 o Niemann Pick C.

### IRAI, LA NIÑA QUE “NACIÓ DOS VECES”

Uno de los casos más destacados ha sido el de Irai, la primera paciente española tratada con terapia génica para Parkinson infantil. Irai es una de las 150 pacientes afectadas en el mundo por la deficiencia de L-aminoácido aromático de descarboxilasa AADC, también conocida como parkinson infantil. Una enfermedad que no tiene cura posible. Sin embargo, el caso de Irai es una elocuente demostración de cómo la terapia génica está cambiando la historia. Los padres de Irai afirman que la pequeña nació dos veces: cuando vio la luz y cuando la operaron.

Antes de su intervención con terapia génica por el Dr. Krystof Bankiewicz, Irai no podía utilizar ni brazos ni piernas. Era incapaz de mantener la cabeza erguida. No podía hablar y le era imposible sentarse. Padecía una dolorosa tensión en el cuello debido a sus crisis oculogiras. Se enfrentaba a una vida breve con necesidad de cuidados constantes.

Sin embargo, en 2019 después de la intervención, Irai comenzó a progresar de manera notable, siendo la intervención con terapia génica un éxito. Actualmente, Irai progresa con gran rapidez. Ahora es capaz de sostener la cabeza muy bien. Controla cada vez más sus extremidades. Comienza a caminar y dice sus primeras palabras. Las crisis han desaparecido y sus progresos son notables.

El mismo pronóstico esperanzador tiene Candela, la última paciente española diagnosticada con Parkinson infantil y que como Irai, se trató con terapia génica de la mano de la Fundación Columbus en diciembre de 2021.

Nuestro nuevo objetivo:

## Desarrollar tratamientos efectivos de terapia génica para 10 enfermedades raras en 10 años



### PROTONTERAPIA

La protonterapia es una forma de radioterapia más precisa que permite irradiar tumores sin afectar otros órganos próximos. Está especialmente indicada en situaciones clínicas delicadas en las que el tumor se encuentra en áreas de difícil acceso o próximas a otros órganos y tejidos delicados, así como en el caso de tumores pediátricos donde los tejidos y órganos se encuentran en pleno desarrollo.

En 2018, debido a la inexistencia de centros de protonterapia en España, la Fundación Columbus desarrolló un programa pionero dirigido a niños con cáncer para que, en aquellos casos indicados por el equipo médico del hospital, pudieran ser tratados en uno de los centros europeos de protonterapia con los que la fundación colabora en Italia, Suiza, Alemania y Francia.

Afortunadamente se abrieron dos centros de protones en Madrid en 2019 y 2020, lo que produjo un descenso importante en el número de pacientes derivados al extranjero. Además, en 2021 se tramitó la ley catalana para no derivar pacientes de protonterapia al extranjero, dando prioridad a la derivación de pacientes a otras comunidades autónomas. La Fundación participó en el trámite de esta ley aportando datos al debate parlamentario sobre la actividad realizada en el proyecto de protonterapia, apoyando la necesidad de la aprobación de dicha ley.

Así, el objetivo del programa de protonterapia se consiguió con éxito. Los niños españoles con cáncer infantil y sus familias ya no tienen que desplazarse muchos kilómetros lejos de sus casas, abordando un tratamiento médico durante meses en un entorno e idioma desconocidos con todas las dificultades que aquella situación entrañaba. La derivación al extranjero

ya solo se produce como última opción, cuando no hay más alternativa.

Actualmente, tratándose la inmensa mayoría de pacientes en nuestro país, la Fundación Columbus realiza una labor de asesoramiento a las familias que lo soliciten como organización de referencia en esta materia.

### PROMOVIENDO EL MENSAJE DE LA FUNDACIÓN A TRAVÉS DE LA CULTURA MUSICAL

La Fundación Columbus trabaja para contribuir al desarrollo de la sociedad, promoviendo y difundiendo la cultura y la ciencia e impulsando iniciativas sociales para ayudar a los que más lo necesitan, basándose en tres ejes de actuación: salud, cultura e innovación.

Con el objetivo de dar a conocer la labor de la Fundación y recaudar fondos para llevar a cabo sus objetivos fundacionales, la Fundación promueve y divulga la cultura con la programación de conciertos benéficos en los que participan artistas de reconocido prestigio internacional, como el director de orquesta Ramón Tebar.

La Fundación ha organizado conciertos en lugares tan emblemáticos como el Museo del Prado (Madrid), la Casa Batlló (Barcelona), la catedral de Santiago de Compostela o el monasterio de Arantzazu.

El protagonista de estos conciertos es un extraordinario chelo de 1800, fabricado por Josef Guadagnini, apodado Il Soldato. Este excepcional instrumento se ha ido heredando entre grandes intérpretes. El gran maestro Herre Jan Stegenga eligió a Ángel Luis Quintana, solista de la Orquesta Nacional de España, como sucesor de esta joya. La Fundación adquirió y donó Il Soldato al maestro Quintana convirtiéndose en la primera organización benéfica española en disponer de un instrumento tan valioso con fines benéficos ●

20 - 21 SEPTIEMBRE 2023

PABELLÓN 14  
IFEMA  
MADRID

# farmaforum

*IX foro de la industria  
farmacéutica, biofarmacéutica  
y tecnología de laboratorio*

## Labforum

CON LAS ÁREAS ESPECIALIZADAS

*Health+Researchforum*

*Biotechforum*

*Innovaforum*

*Cosméticaforum*

*Cannabisforum*

*Nutraforum*

PATROCINADORES

AGRO<sup>Pharm</sup>

Albian Group  
Clean environments  
knowledge

GIFT CAMPAIGN

IMQ  
IBERICA

PHARMALEX  
CONFIDENCE BEYOND COMPLIANCE

QUALIPHARMA

Trescal

INFORMACIÓN

+34 91 630 85 91 / +34 672 050 625 info@farmaforum.es farmaforum.es