



REVOLUCIÓN EN EL TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD RARA SPG50 EN EUROPA CON UN ENSAYO PIONERO DE TERAPIA GÉNICA

La Fundación Columbus en colaboración con Elpida Therapeutics, Viralgen y el Hospital Universitario Donostia, ha iniciado un ensayo pionero en Europa destinado a abordar la paraplejia espástica tipo 50 (SPG50). Alejandro, un niño sevillano de 12 años afectado por esta enfermedad rara, fue el primero en recibir el tratamiento en el Hospital Universitario Donostia en mayo de 2024.



BLANCA GARÍN ALAPONT,
Directora y patrona de la Fundación Columbus.

Este ensayo, realizado en la unidad de terapias avanzadas de Biogipuzkoa, marca un hito importante en la búsqueda de tratamientos para mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados por esta rara enfermedad neurodegenerativa de progresión lenta.

El objetivo ahora es que, al igual que Alejandro (Sevilla), otro niño español como Sergio (Galicia), y otros 6 niños europeos que padecen SPG50, puedan acceder a este tratamiento revolucionario y mejorar su calidad de vida. Alejandro fue diagnosticado a los 3 años y ha recibido su tratamiento a los 12 años, mientras que Sergio, diagnosticado a los 12 años, será tratado con la mayoría de edad.

Estos niños diagnosticados con SPG50 tendrán acceso gracias al Programa SPG50 de la Fundación Columbus, inaugurado a finales de 2022 dentro del proyecto de terapia génica para enfermedades raras. El objetivo de este programa es hacer accesible el novedoso tratamiento de terapia génica Melpida a niños y niñas afectados por SPG50.

Con el objetivo de dar a conocer el programa SPG50 y recaudar fondos para la causa, la Fundación ha realizado distintos eventos benéficos musicales y deportivos. El programa se inauguraba en diciembre de 2022 con un concierto en la iglesia de San Nicolas en Valencia. En los

meses siguientes la Fundación celebró un torneo de Golf en el Real Club Basozabal de San Sebastián y un partido de Fútbol entre la Real Sociedad y el Bayer Leverkusen. Los fondos recaudados en el ya institucionalizado Festival de Arantzazu que este año cuenta con su tercera edición, también se destinan a financiar el ensayo y tratamiento de pacientes con SPG50.

Melpida se desarrolla en Viralgen Vector Core, fabricante líder de vectores de virus adenoasociados (AAV) para terapia génica domiciliada en San Sebastián. Este tratamiento consiste en introducir a los pacientes un gen sano que sustituye al dañado, produciendo la proteína necesaria para renovar la función. La Dra. Itxaso Marti, neuropediatra del Hospital Donostia, lidera el ensayo clínico, supervisando la administración del tratamiento a los niños participantes. Este ensayo representa una esperanza real para los niños afectados por la SPG50 y sus familias.

El proceso de preparación previa al tratamiento es crucial, ya que "es fundamental preparar al niño para que su sistema inmune no rechace el tratamiento", explica Javier García Cogorro, presidente de Viralgen y secretario y patrono de la Fundación Columbus. "Nuestro objetivo es garantizar la seguridad y eficacia del tratamiento,

proporcionando una atención cuidadosa y un seguimiento continuo a cada participante”.

Alberto, el primer niño español tratado con terapia génica para la enfermedad rara SPG50.

Gracias al Programa SPG50 desarrollado por la Fundación Columbus y a la generosidad de cientos de donantes, hace un año que la Fundación facilitó el acceso al tratamiento de Alberto, el primer niño español con SPG50 tratado con terapia génica Melpida. El ensayo clínico tuvo lugar en el Centro Médico Southwestern de la Universidad de Texas donde se evaluaba la seguridad y eficacia pediátrica de Melpida en menores de 10 años. A sus tres años, Alberto es el paciente de Carmona (Sevilla) más pequeño de los tres casos de SPG50 que existen en España. En abril de 2023 viajó a Dallas para someterse a exámenes y evaluaciones médicas antes de ser definitivamente inscrito en el ensayo. Finalmente, Alberto recibió el tratamiento con Melpida en mayo de 2023, siendo el primer paciente español en tratarse con terapia génica para esta enfermedad.

Tras el tratamiento de Alberto, la Fundación Columbus continuó recaudando fondos a través del Programa SPG50 y trabajando para realizar este ensayo pionero en España que incluyera a Alejandro, Sergio y entre 4 y 6 niños europeos afectados por esta enfermedad. Acceder a este tratamiento representa una oportunidad para detener el avance de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de estos niños. Este ensayo refleja el compromiso continuo de la Fundación Columbus y sus colaboradores en mejorar la calidad de vida de los niños con enfermedades raras y sus familias.

Alberto fue el tercer niño del mundo con SPG50 en ser tratado. El primer niño del mundo con SPG50 que recibió el tratamiento de terapia génica Melpida fue Michael, un niño estadounidense tratado en marzo de 2022, con un pronóstico muy favorable. Michael también participó en el ensayo clínico del Centro Médico Southwestern de la Universidad de Texas.

El ensayo pionero liderado por la Fundación Columbus en Europa para la enfermedad rara SPG50 es un paso significativo hacia la mejora de la calidad de vida de los pacientes afectados por esta condición neurodegenerativa. La colaboración con Elpida Therapeutics, Viralgen y el Hospital Universitario Donostia ha sido crucial para hacer posible este avance. Gracias a este ensayo, niños como Alejandro y Sergio tienen la oportunidad de recibir un tratamiento innovador que podría transformar sus vidas.

La Fundación Columbus continúa su labor incansable para facilitar el acceso a terapias avanzadas y efectivas, con el objetivo de ofrecer esperanza y mejorar la calidad de vida de los niños con cáncer y enfermedades raras. Este



Alberto y su familia.

ensayo no solo representa un avance científico, sino también un testimonio del compromiso y la dedicación de la Fundación Columbus para crear un futuro mejor para los niños y niñas con enfermedades raras en todo el mundo.

Paraplejía espástica tipo 50 (SPG50)

La SPG50 es un trastorno neurodegenerativo de progresión lenta que generalmente presenta retraso en el desarrollo global, discapacidad intelectual moderada a grave, habla alterada o ausente, microcefalia, convulsiones y síntomas motores progresivos. Esta espasticidad puede extenderse a las extremidades superiores, derivando en tetraplejía o pérdida parcial o total del uso de las cuatro extremidades y el torso.

En los últimos años se ha desarrollado un tratamiento innovador llamado Melpida, basado en terapia génica

Terapia génica

mediada por virus adenoasociados (AAV). Este tratamiento ha mostrado mejoras en los signos característicos de la enfermedad, especialmente cuando se administra en las fases más tempranas.

Hasta la fecha, cuatro niños en Canadá y EE.UU. han sido tratados en el estudio clínico destinado a valorar la seguridad y eficacia pediátrica de Melpida en menores de 10 años con movilidad suficiente. La Fundación Columbus ha apoyado este proyecto durante años y facilitó el tratamiento del primer paciente español, Alberto, un niño de 3 años diagnosticado con SPG50, en mayo de 2023. Aunque los mejores resultados de la terapia génica se esperan en niños menores de 10 años, la Fundación tiene como objetivo acercar el tratamiento al mayor número de pacientes posible.

Ahora, la Fundación ha iniciado un segundo programa de terapia génica en el Hospital Biodonostia para tratar la paraplejia espástica tipo 50 (SPG50), una enfermedad rara con aproximadamente 100 casos diagnosticados a nivel mundial.

Elpida Therapeutics

Es una Corporación de Propósito Social que lidera un proyecto innovador en colaboración con la Fundación Columbus, la Fundación CureSPG50 y la Columbus Children's Foundation para avanzar en la terapia génica destinada a enfermedades raras que afectan a niños. Con un enfoque centrado en la rentabilidad y la responsabilidad social, Elpida Tx busca expandir su exitoso programa

clínico para la enfermedad SPG50 a otras enfermedades neurodegenerativas raras. La idea de crear Elpida Tx fue de Terry Pirovolakis, fundador de la Fundación CureSPG50 y padre de Michael afectado por la enfermedad SPG50, con el objetivo de abordar necesidades no cubiertas en el ámbito de la terapia génica para enfermedades poco frecuentes. Se espera que esta iniciativa marque un hito en el avance de la terapia

génica y beneficie a las familias y los niños que necesitan tratamientos efectivos para enfermedades raras.

Viralgen Vector Core

Viralgen se fundó en 2017 como una empresa conjunta entre AskBio y Columbus Venture Partners (una empresa española de capital riesgo). Viralgen es uno de los principales fabricantes mundiales de AAV con certificación GMP. Viralgen utiliza la plataforma de fabricación en suspensión basada en Pro10™, una tecnología licenciada por AskBio, que les permite garantizar una mayor escalabilidad, rendimiento y precisión de las terapias con AAV. Ubicada en España, en el Parque Científico y Tecnológico de Gipuzkoa, Viralgen es una CDMO (Contract Development and Manufacturing Organization) que produce tratamientos de terapia génica con AAV para compañías farmacéuticas y biotecnológicas con el objetivo de acelerar la entrega de nuevos tratamientos que puedan mejorar la vida de los pacientes. En octubre de 2020, Viralgen fue adquirida por la multinacional alemana Bayer. Desde entonces, Viralgen ha seguido trabajando como unidad de fabricación independiente.

Nuestro nuevo objetivo:

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



La Fundación Columbus

La Fundación Columbus es una organización internacional sin ánimo de lucro que nació en 2017 con el objetivo de facilitar el acceso a las terapias más avanzadas y efectivas a niños y niñas con cáncer y enfermedades raras, mejorando su esperanza y calidad de vida. La Fundación Columbus interviene cuando los tratamientos son clínicamente posibles, pero no comercialmente viables.

Hasta la fecha, la Fundación ha desarrollado dos programas destacados: el programa de protonterapia para cáncer infantil, que ha beneficiado a 155 familias, y el programa de terapia génica para niños con enfermedades raras, que incluye el ambicioso Objetivo10. Este último aspira a desarrollar tratamientos efectivos de terapia génica para 10 enfermedades raras en 10 años. Entre sus logros, destaca el tratamiento de más de 40 niños con deficiencia de L-aminoácido aromático descarboxilasa (AADC) o Parkinson infantil, a través de un programa de uso compasivo coordinado por el Hospital Brodno de Varsovia. Estos tratamientos han transformado radicalmente la vida de pacientes que, antes totalmente dependientes, han comenzado a recuperar la movilidad y la autonomía.