

Efavirenz para el tratamiento de la enfermedad de Niemann-Pick C

El CSIC ha desarrollado y llevado a la etapa preclínica un nuevo tratamiento farmacológico no invasivo para la enfermedad de Niemann Pick tipo C (NPC) y otros trastornos de almacenamiento lisosomal donde el colesterol se acumula en el cerebro.

Se buscan empresas farmacéuticas y biofarmacéuticas interesadas en la licencia de la patente para el desarrollo de un tratamiento para esta enfermedad rara.

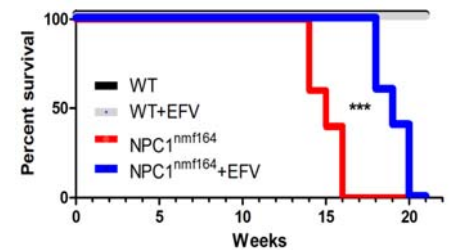
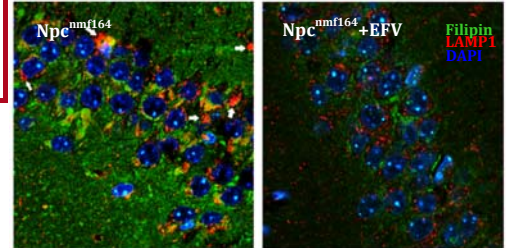
Se oferta la licencia de la patente

Tratamiento farmacológico para Niemann-Pick C y otros trastornos neurológicos del almacenamiento lisosomal

NPC es una enfermedad mortal causada por mutaciones en la proteína de transporte de colesterol *Npc1*. La acumulación de colesterol, particularmente evidente en los lisosomas, conduce a una neurodegeneración progresiva y a alteraciones cognitivas y psiquiátricas en pacientes con APN. Actualmente, el único tratamiento aprobado para NPC es el Miglustat, que evita la acumulación de gangliósidos y retrasa los síntomas neurológicos, pero no cura la enfermedad y tiene efectos secundarios graves.

Hemos demostrado que el tratamiento oral con Efavirenz (EFV), que activa la enzima degradante del colesterol CYP46, previene la acumulación de colesterol en el cerebro y la patología en un modelo de ratón para NPC (*Npc^{nmf164}* mice).

Proponemos que el tratamiento con EFV también podría ser adecuado para muchos otros trastornos neurológicos de almacenamiento lisosomal donde la acumulación de colesterol en el cerebro es un sello distintivo.



Cholesterol and lysosome labeling by Filipin (green) and LAMP1 (red) staining, respectively, in the brain of *Npc^{nmf164}* mice treated or not with EFV. Reduction of cholesterol levels and lysosomal size are evident upon EFV treatment. DAPI (blue) stains cell nuclei. The lower panel shows the 30% increase in life span of *Npc^{nmf164}* mice treated with EFV

Principales aplicaciones y ventajas

- Hemos demostrado que *Npc1* no solo está presente en los lisosomas sino también en las sinapsis en las que media el reordenamiento del colesterol necesario para colocar los receptores de los neurotransmisores.
- La deficiencia de *Npc1* conduce a la acumulación de colesterol en las sinapsis, lo que lleva a alteraciones sinápticas funcionales y morfológicas que dan lugar a problemas de memoria y psiquiátricos.
- La activación farmacológica in vitro de la enzima CYP46 por EFV restaura los niveles y la función del colesterol sináptico.
- El tratamiento oral con EFV previene la acumulación de colesterol en el cerebro, la memoria y las alteraciones psiquiátricas y extiende la vida útil de los ratones *Npc^{nmf164}* mice.
- EFV ya se usa para el tratamiento crónico de pacientes con VIH en dosis mucho más altas que las utilizadas en nuestro estudio.

Estado de la patente

Patente solicitada con posibilidad de extensión internacional

Para más información contacte con:

Eva Gabaldón Sahuquillo

Vicepresidencia Adjunta de Transferencia del Conocimiento

Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC)

Tel.: 91 568 15 50

Correo-e: eva.gabaldon@orgc.csic.es
comercializacion@csic.es