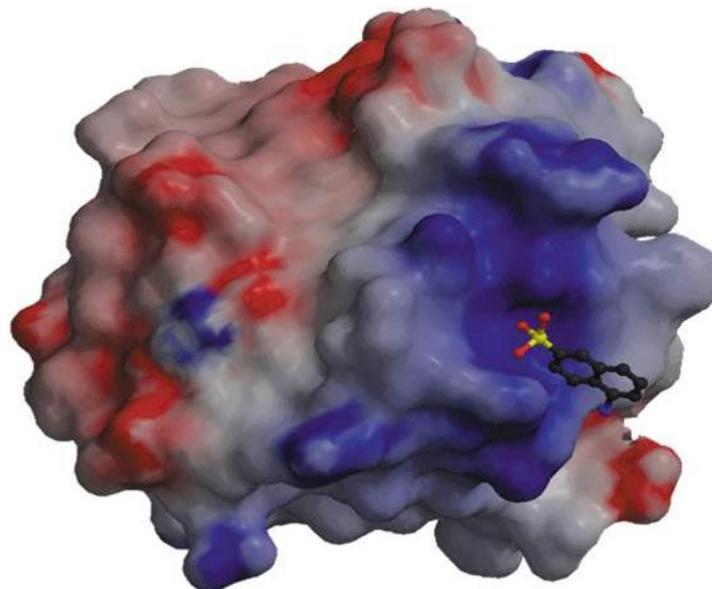




Madrid, miércoles 19 de diciembre de 2018

El CSIC consigue un medicamento huérfano para la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria

- Se trata del etamsilato, un fármaco que hasta ahora se usaba para tratar otras enfermedades
- La Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria es una enfermedad rara genética caracterizada por las hemorragias, la aparición de anemia y la necesidad de transfusiones sanguíneas



Molécula de etamsilatato en el sitio de unión al ligando FGF. /CSIC

El consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha obtenido la tercera designación de medicamento huérfano por parte de la Agencia Europea del Medicamento para el tratamiento de la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT). Esta calificación sigue la línea de reposicionamiento terapéutico, o segundo uso, de fármacos ya conocidos para otras enfermedades, ya que el etamsilatato, la sal

etilendiamino del dobesilato (comercialmente conocida como Doxium), se emplea con fines vasculotrópicos desde mediados del siglo XX.

La primera designación de medicamento huérfano para esta enfermedad la consiguió el mismo grupo de investigación del CSIC en el año 2010 con el Raloxifeno. En el 2014 la designación fue para el Bazedoxifeno.

La Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT por sus siglas en inglés) también conocida como síndrome de Rendu-Osler-Weber, es una enfermedad rara con una prevalencia media mundial estimada de 1 cada 5.000 habitantes. Se trata de una enfermedad genética que se caracteriza por sangrados nasales frecuentes y recurrentes que aumentan con la edad y manchas de color rojo o púrpura en las manos, la cara y las mucosas. Afecta también a los órganos internos, provocando malformaciones arteriovenosas en el pulmón, el cerebro, el hígado o la médula espinal. Aunque no es mortal, sus síntomas reducen sensiblemente la calidad de vida de los afectados ya que, debido a la profusión de hemorragias, son frecuentes la anemia y la necesidad de transfusiones sanguíneas, sobre todo a partir de los 40 años.

“Dada la baja prevalencia de las enfermedades raras y la sintomatología particular de cada una de ellas, en general no existen remedios terapéuticos para tratarlas. Además, a la industria farmacéutica no le resulta rentable invertir dinero en ensayos de medicamentos para enfermedades de baja incidencia. Por ello, desde un punto de vista farmacológico, las patologías raras son también huérfanas”, explica la investigadora del CSIC Luisa Botella, responsable del laboratorio del Centro de Investigaciones Biológicas que ha participado en el trabajo.

Los medicamentos huérfanos se clasifican en dos tipos: los de nueva creación, específicamente diseñados para tratar una dolencia rara, y aquellos ya empleados en el tratamiento de otra patología y que, tras el preceptivo ensayo clínico, se revelan útiles contra alguna de estas enfermedades. Este tipo de estrategia, que se conoce como de reposicionamiento o segundo uso de un medicamento, es la empleada por el laboratorio del Centro de Investigaciones Biológicas como una forma práctica de acortar los tiempos de aplicación a los pacientes, ya que se conoce el perfil de seguridad de los fármacos implicados.

“La idea de utilizar el etamsilato para disminución de sangrados en la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria surgió del investigador del CSIC Guillermo Giménez Gallego, que hace 20 años descubrió el modo de actuación de la molécula como inhibidora de la ruta del FGF (Fibroblast Growth Factor)”, añade Botella. Para adaptar este principio activo a su nuevo uso los investigadores han ideado una nueva vía de aplicación del producto y han acondicionado el fármaco para su uso como pulverizador nasal.

La designación de este nuevo medicamento huérfano es fruto de la colaboración entre el CSIC, el Hospital Ramón y Cajal de Madrid y la asociación de pacientes de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria. Además, la investigación ha contado con la ayuda del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), la Asociación HHT España y el Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades a través del Plan Nacional.

Esta es la cuarta designación de la Agencia Europea del Medicamento para medicamentos huérfanos de uso en enfermedades raras obtenida por el laboratorio del CSIC participante en este trabajo. Tres de esos medicamentos huérfanos están dirigidos a la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria, enfermedad para la que de momento no hay tratamiento, y en la que las únicas designaciones huérfanas hasta la fecha son las del CSIC. Este mismo laboratorio del Centro de Investigaciones Biológicas, integrado por los investigadores Virginia Albiñana, Angel Cuesta y Lucia Recio, además de Luisa Botella, consiguió en Enero del 2017, en colaboración con la alianza de pacientes, la designación de medicamento huérfano para la enfermedad rara de von Hippel Lindau.

Marta García Gonzalo / CSIC Comunicación