
Alumna: Anna Pallarès Garcia

Tutora: Anna Gispert Àlvarez

Teràpia gènica per a la síndrome de Sanfilippo. Modificant la cadena

Presentació

El meu treball de recerca, que porta per títol *La teràpia gènica i la síndrome de Sanfilippo*, té per objectiu investigar sobre com gràcies a la teràpia gènica es pot aconseguir curar persones afectades d'algun tipus de malaltia; en aquest cas, em centro en la síndrome de Sanfilippo, una malaltia que afecta 1 de cada 70.000 naixements en el nostre país.

Per començar, em vaig plantejar un seguit d'objectius:

- Investigar si la teràpia gènica serà capaç de curar aquesta malaltia.
 - Saber si és l'únic tractament viable per a la seva cura.
 - Fer-ne ressò per aconseguir que la gent s'involucri per ajudar, ja que es tracta d'una malaltia minoritària, i la gent no té consciència del que suposa patir aquesta síndrome.
 - La meua hipòtesi plantejada és que *potser la teràpia gènica sí que aconseguirà curar els afectats de la síndrome de Sanfilippo*. Crec que actualment s'està avançant molt en la recerca de noves teràpies i tractaments malgrat els problemes de finançament que hi pugui haver.
-



Metodologia

En referència a les fonts d'informació del meu treball, en la part teòrica el gran gruix l'he extret d'internet, sobretot de la pàgina web de Laboratoris Esteve i de l'Associació MPS Espanya, ja que d'allà he pogut obtenir informació fidedigna i d'actualitat. Tot i així, part de la informació prové també de documents que m'han facilitat tant la doctora Adelaida Morte, dels laboratoris Esteve, extraiet aquella informació més científica lligada amb la teràpia gènica, com el senyor Jordi Cruz, president de l'Associació MPS Espanya, amb molta informació sobre la síndrome de Sanfilippo.

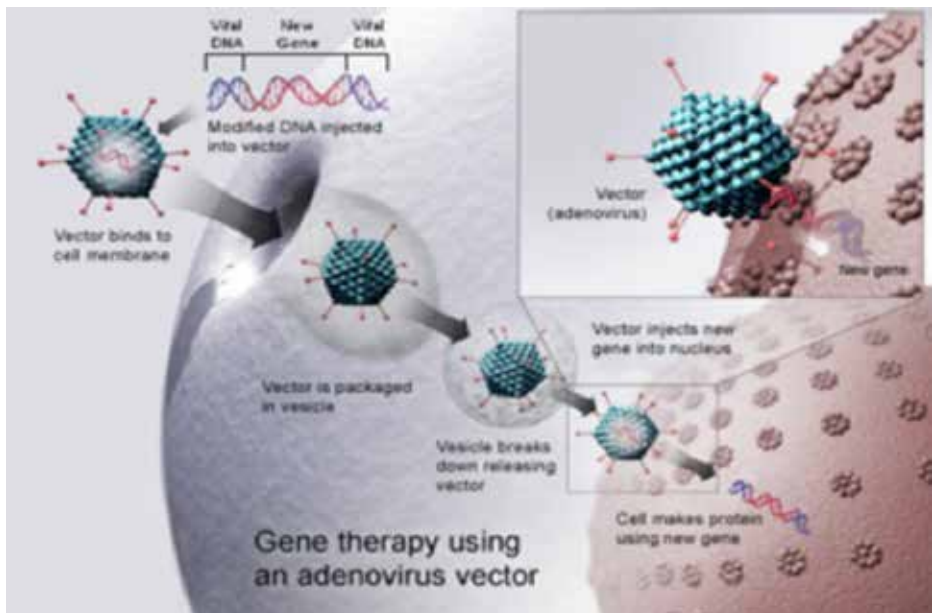
Cos del treball

El treball es divideix en dos grans blocs: una part teòrica i una part pràctica. En la primera, començo parlant de l'ADN, ja que és el punt fonamental per posar-nos en situació i entendre la genètica i la malaltia. Seguidament, un cop desenvolupat el tema de l'àcid desoxiribonucleic, introdueixo la teràpia gènica explicant de què es tracta i certs punts a tenir en compte a l'hora d'aplicar aquesta teràpia a la malaltia, com és el cas dels vectors. També explico quines són les seves aplicacions i faig referència a notícies actuals lligades amb els avenços de la teràpia gènica per tal de destacar la seva importància. Per acabar el primer bloc, parlo de la síndrome de Sanfilippo i n'analitzo aspectes variats, des de com es diagnostica aquesta malaltia fins a com s'hereta, passant pels problemes que causa en els nens afectats.

Pel que fa a la part pràctica del treball, es divideix en quatre punts. Primerament, em centro en com està la recerca actualment, i per això em vaig posar en contacte amb Laboratoris Esteve i gràcies a la doctora Adelaida Morte vaig poder obtenir informació de primera mà de la investigació que s'està duent a terme.

Seguidament, després de contactar amb l'Associació MPS Espanya, explico tota aquella informació obtinguda un cop entrevistat Jordi Cruz, president de l'associació i pare d'una noia amb la síndrome de Sanfilippo. Per tant, és una vessant del treball de caràcter més personal, parlant de la malaltia.

Com a tercer punt vaig representar un arbre genealògic de la seva família, centrant-me en la síndrome de Sanfilippo, a partir de tota la informació que em va donar. Finalment, vaig decidir ajudar totes aquelles famílies, i per això vaig fer un tríptic explicant què pretenia i a partir d'aquí vaig intentar fer una petita campanya amb l'objectiu tant de donar a conèixer aquesta malaltia com d'aconseguir que la gent doni suport a l'Associació MPS Espanya. A més a més, el Sr. Jordi Cruz em va donar la possibilitat de publicar un article a la revista de l'Associació MPS Espanya, on jo parlava de la meva experiència després d'haver-los visitat i de quin va ser el motiu pel qual vaig decidir fer aquest treball. Com a punt i final d'aquesta darrera part del meu treball, un membre de l'Associació va ser a l'escola per fer una xerrada en el



marc de la Setmana de la Ciència, per donar a conèixer als alumnes de batxillerat què suposa conviure de prop amb la malaltia.

Per finalitzar el meu treball hi ha la conclusió, on explico quins han sigut els resultats obtinguts després d'investigar i aprofundir en aquest tema, i els punts més destacats de la recerca.

Dins dels annexos, hi ha la transcripció de l'entrevista a Jordi Cruz, en la qual explica la seva experiència com a pare d'una nena amb la síndrome de Sanfilippo, així com la seva feina com a president de l'Associació MPS Espanya. El tríptic que he fet pretenia apropar-me a tota aquella gent que desconeix aquesta síndrome. I l'article que es va publicar a la revista de MPS Espanya reflecteix com vaig decidir fer aquest treball i quina era la meua visió després de la visita a aquesta associació.

Conclusions

Partint de la meua hipòtesi, on afirmava que la teràpia gènica curaria els afectats per la síndrome de Sanfilippo, la principal conclusió que he extret és que aquest tractament ha resultat ser el més idoni per a revertir la síndrome, ja que d'altres mètodes que s'han intentat no han resultat ser efectius.

Aquesta teràpia permet que les cèl·lules amb el gen sa puguin fabricar els enzims que hi manquen fent desaparèixer així l'acumulació de glicosaminoglicans de les cèl·lules, posant fi a la neuroinflamació i a la disfunció del cervell i d'altres òrgans. Tot i que encara no s'ha aplicat en nens afectats, sí que està previst que a principis del 2018 es comencin a fer els primers assaigs, si bé no tots els pacients podran ser tractats perquè també s'ha de tenir en compte el grau d'afectació de la persona. Per tant, el més probable és que s'apliqui en nens acabats de diagnosticar o amb la malaltia poc desenvolupada.

Per altra banda, gràcies a l'elaboració del tríptic i a la xerrada que va pronunciar la senyora Ana Mendoza, membre de l'Associació MPS Espanya, vaig aconseguir que la gent del meu voltant, que no tenia coneixement de la malaltia, s'hi interessés i prengués consciència d'aquesta patologia.

Bibliografia i webgrafia

LLIBRES: Cuello, Josep; Domínguez, Antoni; Pons, Jordi. *Biología 1r Batxillerat*. Barcelona: Barcanova, 2008. — Koolman, Jan; Röhm, Klaus-Heinrich. *Bioquímica: texto y atlas*. Ed. Médica Panamericana, 2005. — Pérez, J.; Ceberio, L. *Mucopolisacaridosis tipo III o Enfermedad de Sanfilippo. Guía para el manejo de las MPS*. Barcelona: Hospital General Universitario Vall d'Hebron, Ergon, Servicio de Medicina Interna, 2015. ESTUDIS I MATERIALS PDF: Laboratoris Esteve. *Esteve I + D - Plataforma de teràpia gènica: Sanfilippo*. Barcelona. — MPS ESPAÑA. *MPS III o SÍNDROME DE SANFILIPPO. Guía práctica para entender la enfermedad*. — Valstar, J. M.; Wijburg, A. F.; Ruijter, G.J.G.; Van Diggelen, P. O.; Poorthuis, J. B. *Sanfilippo syndrome: A mini-review*. Hamburg: Ed. Wraith, 2007. WEBS: ADN: <<http://blocs.xtec.cat/naturalsom/3r-eso/6-divisio-cel%C2%B7lular-ladn/>> — <<http://elmundodelabiologa.blogspot.com.es/2008/05/los-lisosomas-su-estructura-funciones-y.html>> — <<http://lacienciaalteumon.cat/ladn/>> TERÀPIA GÈNICA: <<http://www.fundacionmencia.org/es/enfermedades-geneticas/terapia-genica/>> — <<https://questereapiagenica.wordpress.com/>> — <<http://www.rtve.es/alacarta/videos/redes/redes-genes-lugar-farmacos/1231035/>> — <<http://www.ub.edu/legmh/capitols/isamat.pdf>> — SÍNDROME DE SANFILIPPO: <<https://www.esteve.es/es/investigacion-desarrollo/pipeline-portfolio/plataforma-de-terapia-genica>> — <http://www.mpsesp.org/portall/a_index.asp> — <<http://www.stopsanfilippo.org/la-enfermedad/>> — NOTÍCIES: <http://www.elespanol.com/ciencia/salud/20170302/197730715_0.html> — <http://elpais.com/elpais/2017/02/06/ciencia/1486395605_797960.html> — <<http://www.elmedicointeractivo.com/articulo/internacional/terapia-genetica-podria-desactivar-alergias-graves/20170607210427112139.html>> — <<http://www.lavanguardia.com/vida/20160225/302411415210/uab-esteve-ensayan-terapia-genica-sanfilippo.html>>
