



RESPUESTA DEL GOBIERNO

(184) PREGUNTA ESCRITA CONGRESO

184/4779

12/02/2020

9938

AUTOR/A: GOROSPE ELEZCANO, Josune (GV)

RESPUESTA:

El Gobierno, principalmente a través del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y de su Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, cuenta con unidades dedicadas a terapias avanzadas, fundamentalmente terapia celular y terapia génica. En dos de estas unidades se investiga sobre diferentes enfermedades raras y los procedimientos terapéuticos para curar o tratar enfermedades raras, investigando la modificación de genes mutados o células con propiedades terapéuticas vehiculizando el gen corregido.

Por otra parte, el Centro de Investigación Biomédica en Red- Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER), financiado por el ISCIII, trabaja activamente en este ámbito y prueba de ello son las 10 designaciones de medicamentos huérfanos de las cuales actúa como promotor; 4 medicamentos corresponden a terapia génica dirigidos al tratamiento de anemia de Fanconi, Deficiencia de Adhesión Leucocitaria tipo I, Deficiencia en Piruvato Quinasa y Epidermolisis Bullosa, y 6 a fármacos de reposicionamiento, que están destinados al tratamiento de la adrenoleucodistrofia, el síndrome de deficiencia primaria de coenzima Q10, la enfermedad de Lafora y anemia de Fanconi. En el Anexo I pueden encontrarse los medicamentos huérfanos designados junto con los investigadores que los han desarrollado y la fase de desarrollo en que se encuentran.

Adicionalmente, se indica que las investigaciones desarrolladas por grupos del CIBERER han llevado a la designación de otros 14 medicamentos huérfanos, cuyo sponsor en este caso es un organismo público o una empresa farmacéutica (Ver Anexo II).

En definitiva, los grupos del CIBERER están involucrados directamente en la designación de 24 medicamentos huérfanos, de los cuales CIBERER es promotor de 10.



Por otra parte, el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) también tiene varias líneas de investigación en este ámbito y recientemente 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 etamsilato, 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. Los estudios se han desarrollado en el grupo de la Dra. Maria Luisa Botella y Carmelo Bernabeu del Centro de Investigaciones Biológicas.

La Agencia Europea del Medicamento también ha aprobado un medicamento huérfano desarrollado por el CSIC que es el péptido GSE24.2 (Gestelmir) y está dirigido al tratamiento de la disqueratosis congénita, una enfermedad rara que afecta principalmente a niños de entre 3 y 10 años (Grupo responsable Rosario Perona IIBM año 2012).

Por tanto, cabe señalar que, como resultado de las investigaciones de grupos nacionales, en su mayoría de carácter básico, se están obteniendo resultados prometedores en las terapias para enfermedades raras y se continuarán impulsando estas iniciativas.

ANEXO I

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS ESPONSORIZADOS POR CIBERER Y FASE DE DESARROLLO

Ip Grupo CIBERER	Sustancia	Indicación/ER	Agencia	Referencia oficial	Fase
U710 (Juan A. Bueren)	Vector lentiviral conteniendo el gen de la anemia de Fanconi A (FANCA)	Anemia de Fanconi tipo A	EMA FDA	EMA/OD/109/10 (EU/3/10/822) FDA 16-5193	Fase II
U710 (José Carlos Segovia)	Vector lentiviral conteniendo el gen piruvato quinasa de hígado y eritroide (PKLR)	Deficiencia en Piruvato Quinasa	EMA FDA	EMA/OD/102/14 (EU/3/14/1330) FDA 16-5168	Fase I/II
U759 y U721 (Aurora Pujol y Erwin Knecht)	Temsirolimus	Adrenoleucodistrofia	EMA	EMA/OD/027/16 (EU/3/16/1669)	Fase II

CONGRESO DE LOS DIPUTADOS
SECRETARÍA GENERAL
REGISTRO GENERAL

23 MAR. 2020 17:00:43

Entrada **17409**



Ip Grupo CIBERER	Sustancia	Indicación/ER	Agencia	Referencia oficial	Fase
U710 (Juan A. Bueren)	Células madre hematopoyéticas modificadas con un vector lentiviral que contiene el gen CD18 (ITGB2)	Deficiencia de Adhesión Leucocitaria tipo I	EMA FDA	EMA/OD/154/16 (EU/3/16/1753) FDA 16-5453	Fase I/II
U703 y U729 (Rafael Artuch y Plácido Navas)	Ubiquinol	Síndrome de deficiencia primaria de coenzima Q10	EMA	EMA/OD/153/16 (EU/3/16/1765)	Fase I
U742 y U744 (Pascual Sanz y José Serratos)	Metformina	Epilepsia mioclónica progresiva tipo 2 (Enfermedad de Lafora)	EMA FDA	EMA/OD/179/16 EU/3/16/1803 FDA 17-6161	Pre-clínica
U745 (Jordi Surrallés y Jordi Minguillón)	Gefitinib	Anemia de Fanconi	EMA	EMA/OD/090/18 EU/3/18/2075	Pre-clínica
U745 (Jordi Surrallés y Jordi Minguillón)	Afatinib	Anemia de Fanconi	EMA	EMA/OD/141/18 EU/3/18/2110	Preparación ensayo clínico
U759 (Aurora Pujol)	Dimetilfumarato	Adrenoleucodistrofia	EMA	Pendiente referencia oficial	Pre-clínica
U714 (Fernando Larcher)	Injerto autólogo equivalente de piel compuesto de queratinocitos y fibroblastos genéticamente corregidos por escisión mediada por CRISPR/Cas9 del exón 80 portador de mutación dentro del dominio del COL7A1	Epidermolisis Bullosa	EMA	Pendiente referencia oficial	Preparación ensayo clínico

ANEXO II

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS DESARROLLADOS POR GRUPOS CIBERER

Ip Grupo CIBERER	Sustancia	Indicación/ER	Sponsor	Agencia	Referencia oficial
U701 (Ramón Martí)	Vector basado en la estructura de un virus adenoasociado serotipo 2, pseudo-serotipado con una cápside tipo 8, conteniendo la secuencia codificante del gen TYMP humano bajo el control del promotor humano de la globulina enlazante de tiroxina	Encefalomiopatía neurogastrointestinal mitocondrial	VHIR	EMA FDA	EU/3/14/1326 FDA 14-4410
U701 (Tomás Pinós)	Ácido valproico	Enfermedad de McArdle	VHIR	EMA	EU/3/16/1734
U701 (Tomás Pinós)	Triheptanoína	Enfermedad de McArdle	VHIR	EMA	EU/3/16/1710
U701 (Ramón Martí)	Thymidine and deoxycytidine	Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma miopática	VHIR pasa a Pharma Gateway AB	EMA	EU/3/17/1870



Ip Grupo CIBERER	Sustancia	Indicación/ER	Sponsor	Agencia	Referencia oficial
U707 (M^a Luisa Botella)	Clorhidrato de raloxifeno	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	CSIC	EMA	EU/3/10/730
U707 (M^a Luisa Botella)	Acetato de bazedoxifeno	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	CSIC	EMA	EU/3/14/1367
U707 (M^a Luisa Botella)	Etamsylate	Telangiectasia hemorrágica hereditaria	CSIC	EMA	EMA/OD/135/18
U707 (M^a Luisa Botella)	Cloridrato de propranolol	Síndrome de von-Hippel Lindau	CSIC	EMA	Eu/3/17/1841
U714 (Marcela del Río)	Bicapa de piel ingenierizada compuesta por queratinocitos del paciente (autólogos) y fibroblastos de un donante (alogénicos) embebidos en una matriz plasmática	Epidermolisis bullosa	Biodan Yelah S.L.	EMA	EU/3/06/369
U714 (Marcela del Río)	Dermis bio-ingenierizada basada en una matriz de fibrina con células mesenquimales troncales adultas derivadas de tejido adiposo con origen alogénico	Epidermolisis bullosa	Biodan Yelah S.L.	EMA	EU/3/14/1407
U716(Cristina Fillat)	Vector adenoviral del serotipo 5 modificado para contener una secuencia quimérica que consiste en un promotor del receptor del activador del plasminógeno de tipo uroquinasa mínimo precedido por tres elementos sensibles a Notch y recubierto con poli (beta-amino) ésteres modificados en los extremos con oligopéptidos	Tumor epitelial raro de páncreas	SagetiS Biotech S.L.	EMA	EU/3/17/1917
U740 (Eduardo Salido)	Vector viral adenoasociado de serotipo 5 que contiene el gen humano alanina glicoxilato aminotransferasa	Hiperexaluria primaria	uniQure biopharma B.V.	EMA	EU/3/12/974
U757(Rosario Perona)	Disquerina humana recombinante	Disqueratosis congénita	Advanced Medical Projects	EMA	EU/3/12/1070
U759 (Aurora Pujol)	Pioglitazona	Adrenoleucodistrofia	Minoryx Therapeutics S.L.	EMA	EU/3/14/1245

Por último, se indica que, en materia de autorización de medicamentos, la condición de medicamentos huérfanos obliga a seguir el procedimiento de autorización centralizado que coordina la Agencia Europea. Sin embargo, se puede decir que, teniendo en cuenta aquellos medicamentos que han perdido la condición de huérfano tras la autorización, se van a cumplir los objetivos generales de 200 medicamentos huérfanos aprobados en 2020.

Madrid, 23 de marzo de 2020