

NOTA DE PRENSA

EN ESPAÑA SE SUBESTIMAN LOS CASOS DE LEUCODISTROFIA

- **La Fundación TUBB4A alerta de la falta de protocolos concretos para detectar esta enfermedad en nuestro país, lo que se traduce en solo 6 niños diagnosticados**
- **Las familias afectadas piden el apoyo y la colaboración de las AAPP, las empresas y los ciudadanos para ampliar la inversión en investigación de medicina genómica**
- **Las exigencias de las agencias de regulación para la aprobación de terapias génicas dificultan que las empresas avancen en investigación y tratamientos**

Madrid, 24 de abril de 2023.- La Leucodistrofia TUBB4A es una enfermedad rara, discapacitante y degenerativa provocada por una mutación en el gen TUBB4A, localizado en el cromosoma 19. La edad de aparición de los primeros síntomas se sitúa entre el nacimiento y el comienzo de la adolescencia y la progresión de la enfermedad es variable en función de la mutación específica del gen y evolución particular de cada paciente, si bien las estadísticas apuntan a que los niños y niñas con Leucodistrofia tienen una esperanza de vida media de 12 años. Actualmente, no existe cura ni tratamiento para la enfermedad.

El aspecto más destacado de los niños y niñas afectados por la Leucodistrofia TUBB4A es la ausencia de desarrollo, o la regresión de este, cuando, previamente, parecen individuos sanos. Esta pérdida gradual puede manifestarse en el tono muscular, trastorno de movimiento, marcha, habla, capacidad para comer, visión, audición, cambios de comportamiento... hasta ser totalmente dependientes. Este es el contexto al que se enfrentan las familias afectadas por los 6 casos de Leucodistrofia TUBB4A reconocidos a día de hoy en España. Concretamente, se han diagnosticado como tal 3 casos en Sevilla y 1 en Madrid, País Vasco y Comunidad Valenciana, respectivamente.

Pero, como explica **Laura Rivera Casares, socia de la Fundación TUBB4A y madre de una niña afectada**, *“El número de casos en España está subestimado. Es más que probable la existencia de una cifra sensiblemente mayor de afectados en nuestro país ya que el diagnóstico genético era, hasta hace unos años, prácticamente inexistente y sigue siendo muy complicado que se hagan las pruebas pertinentes hasta que la enfermedad está muy avanzada. Esto es muy importante, porque si fuéramos más familias las ‘diagnosticadas’ tendríamos mayor fuerza y visibilidad para encontrar una cura para nuestros hijos”.*

El centro de referencia a nivel global para la investigación y el diagnóstico de esta enfermedad está localizado en Estados Unidos. Se trata del Leukodystrophy Center, dirigido por la Dra. Adeline Vanderver, dentro del Children’s Hospital of Philadelphia (PA), que tiene líneas de investigación activas y plantea un ensayo clínico en un futuro cercano. Participar en estos futuros ensayos clínicos requeriría una inversión

(desplazamiento, alojamiento, etc.) y unos recursos globales en distintos ámbitos muy elevados. Para las familias afectadas en España sería una meta inalcanzable sin la ayuda adecuada.

Por eso, la Fundación Leucodistrofia TUBB4A, institución española impulsada por familias afectadas que cumple próximamente su primer aniversario, busca que se generalicen los test genéticos dirigidos para lograr acercar el número de diagnósticos a la realidad. También pide apoyo y colaboración de las AAPP españolas, empresas y ciudadanos para lograr un posible tratamiento integral de la enfermedad, ya que, ahora mismo, solo pueden tratarse los síntomas de forma aislada y con más o menos acierto.

Como afirma **M^a Carmen Díaz Armesto, presidenta de la Fundación**, *“Uno de nuestros principales objetivos es contribuir a la investigación aplicada para el desarrollo de ensayos clínicos con terapias génicas. La medicina genómica es la única que nos permite actuar sobre el origen de la enfermedad y no solo sobre los síntomas, posibilitando así una cura. Hacemos un llamamiento para que se nos dé voz y lograr que la enfermedad sea más conocida, mejor diagnosticada y más apoyada en nuestro país”*.

José Torres Vicente, secretario de la Fundación, también apunta que sería bueno que se evitaran las trabas legales a la implantación de las terapias génicas. *“En los últimos años han evolucionado de una forma sorprendente. El futuro para la cura de enfermedades como la Leucodistrofia TUBB4A pasa por el uso de técnicas como el Crispr-cas9, una herramienta molecular utilizada para “editar” o “corregir” el genoma de las células. Las exigencias de las agencias de regulación para la aprobación de terapias génicas están dificultando el clima necesario para que las empresas asuman y financien investigación y tratamientos”*, expone **Torres Vicente**.

Sobre la Fundación Leucodistrofia TUBB4A

Creada en junio de 2022 gracias al impulso de familias afectadas por una enfermedad neurodegenerativa poco frecuente denominada Leucodistrofia asociada al gen TUBB4A o Leucodistrofia hipomielinizante tipo 6 (HLD6). El proyecto de la Fundación implica compromiso, ilusión y entrega hacia la infancia y los afectados por enfermedades poco frecuentes de base genética. El objetivo de la Fundación es contribuir a integrar ciencia, investigación, conocimiento, riesgo y oportunidad a nivel global con el objetivo de poder estandarizar una herramienta de uso generalizado para poder reparar mutaciones génicas patógenas. Además, no duda en promover y apoyar iniciativas que contribuyan al desarrollo e implantación de técnicas de detección temprana de enfermedades de origen genético mediante cribado pre-natal o en recién nacidos y así anticipar un diagnóstico que pueda favorecer la aplicación de terapias para la cura o el tratamiento sintomático de los afectados. La Fundación trabaja para que las enfermedades neurodegenerativas de base genética puedan ser historia y su cura pueda llegar hasta el último afectado. Puedes acceder a más información sobre la Fundación Leucodistrofia TUBB4A aquí: <https://www.fundaciontubb4a.org/>

Contactos para prensa:

GRAYLING Telf: 91 522 10 08

Carmen Martos
carmen.martos@grayling.com

Victoria Camargo
victoria.camargo@grayling.com

Blanca Salgado
Blanca.salgado@grayling.com