



Alicia Folgueira López

directora general de Novartis Gene Therapies en España

“La terapia génica es ya una solución terapéutica eficaz para algunas enfermedades genéticas”

La terapia génica es presente y futuro en la investigación biomédica. Por ella pasan los posibles tratamientos y soluciones para enfermedades genéticas y/o raras, para las que actualmente no existen alternativas. De ello sabe Alicia Folgueira, directora general de Novartis Gene Therapies en España, con quien hemos hablado de qué es la terapia génica, en qué momento de desarrollo está actualmente y qué camino tiene por delante.

Novartis Gene Therapies surgió como una startup especializada en la terapia génica. ¿Ha llegado el momento de que la terapia génica irrumpa en el mercado definitivamente?

El concepto de terapia génica parece muy nuevo, pero no lo es tanto. La terapia génica se introdujo ya en la década de 1970 y demostró su eficacia, por primera vez, en la corrección de un defecto genético en células humanas en 1985. En las últimas décadas, las investigaciones sobre terapia génica han ido dando frutos, hasta el punto de que hoy en día la terapia génica es ya una solución terapéutica eficaz para algunas enfermedades genéticas. Estoy convencida, además, de que, en el futuro, cada vez veremos más aplicaciones. Las patologías que se han empezado a estudiar como candidatas para la terapia génica son las denominadas monogénicas, aquellas causadas por defectos heredados en un único gen. Es el caso, por poner algunos ejemplos, de enfermedades tan conocidas como la hemofilia, la fibrosis quística o algunas formas de enfermedad de Parkinson. Existen, sin embargo, otras apenas conocidas por la población general como la atrofia muscular espinal o el síndrome de Rett, dos patologías que afectan gravemente a la capacidad motora de los pacientes y con las que en Novartis Gene Therapies estamos comprometidos.

El desarrollo de herramientas como CRISPR/Cas9 ha permitido dar un salto en el campo de la ingeniería genética. ¿Qué ha supuesto este avance en el sector más terapéutico?

Sin duda, herramientas como CRISPR/Cas9 o la terapia génica están llamadas a desempeñar un papel fundamental en la medicina, no ya del futuro, sino del presente. En el caso más concreto de la terapia génica, nuestro compromiso como compañía es hacer llegar nuevas soluciones terapéuticas basadas en la terapia génica a todos los pacientes que las necesiten con la mayor brevedad posible. En Novartis Gene Therapies trabajamos también mano a mano con la comunidad AME —personal sanitario, familias y cuidadores— para poner en marcha iniciativas como el cribado neonatal que facilitarán un diagnóstico precoz de los niños afectados, de forma que se puedan beneficiar cuanto antes de los nuevos tratamientos.

A nivel corporativo, de la misma manera, ¿supone un avance en el desarrollo de nuevas ramas dentro de compañías, como ocurrió en Novartis?

La terapia génica es una técnica en expansión que está llamada a ir ganando más presencia en la industria en el futuro. En nuestro caso concreto, Novartis Gene Therapies, antes llamada AveXis, nació de una start-up en 2013 y forma parte del grupo Novartis desde 2018. En este tiempo, hemos desarrollado una plataforma centrada en la investigación en terapia génica para el tratamiento de enfermedades genéticas raras neurodegenerativas y

con riesgo vital. Es el caso de patologías que mencionaba como la atrofia a muscular espinal (AME), el síndrome de Rett y o la ataxia de Friedreich. El crecimiento ha sido tal que hoy somos 2.000 las personas que trabajamos en Novartis Gene Therapies y nos hemos convertido en el primer productor de terapia génica del mundo. Nuestra misión como compañía estaba clara desde los inicios. Somos un equipo de profesionales comprometido, enfocado en romper barreras y encontrar respuestas a preguntas difíciles. Sabemos que detrás de cada enfermedad rara hay una familia que sufre. Nuestro compromiso es desarrollar terapias génicas que permitan mejorar la calidad de vida de las familias afectadas por enfermedades neuromusculares monogénicas potencialmente mortales.

Enfermedades como la atrofia muscular espinal, que hasta ahora no tenían una solución pueden prevenirse gracias a los nuevos tratamientos. ¿Supone esto el comienzo de la erradicación de enfermedades raras de difícil tratamiento?

Estoy convencida de que nos enfrentamos a un cambio de paradigma en el abordaje de enfermedades raras que, como usted comenta, tienen o tenían difícil tratamiento. La terapia génica aporta dos grandes ventajas frente a otros tratamientos. La primera ataca el origen, la causa raíz de la enfermedad en vez de sus efectos. Y la segunda consigue resultados con una sola dosis, frente a los tratamientos crónicos que obligan a administraciones sucesivas de por vida. Esto supone

un cambio sin precedentes para la calidad de vida de nuestros pacientes. En Novartis Gene Therapies hemos desarrollado ya la primera terapia génica diseñada para la atrofia muscular espinal (AME), una enfermedad devastadora que hasta hace poco tiempo no contaba con opciones terapéuticas eficaces. Hay que tener en cuenta que nueve de cada diez niños con la forma más grave y más frecuente de esta enfermedad fallecen o necesitan respiración asistida de por vida antes de cumplir los 2 años si no reciben tratamiento.

Nuestro tratamiento, a diferencia de otros, actúa sobre la causa subyacente de la enfermedad, detiene su evolución y redefine las posibilidades vitales para los pacientes y sus familias. El tratamiento, que ya está disponible en EEUU y en prácticamente la mayoría de los países europeos, marca un antes y un después en la historia de esta enfermedad, ya que se administra en una sola dosis a través de una inyección intravenosa en 60 minutos y permite que los niños tratados precozmente lleven a cabo una vida prácticamente nor-

mal. Confiamos en que esté disponible en España cuanto antes.

Aún queda camino por recorrer, pero ¿cuáles serían los próximos retos que habría que plantearse de cara al futuro?

Queda camino por recorrer, pero también es mucho el que hemos recorrido. Hoy somos capaces de devolver la esperanza a familias con enfermedades raras y muy graves que prácticamente la habían perdido. Existen varios retos que, entre todos, debemos ir superando. El retraso diagnóstico en estas enfermedades es muy importante debido a que la prevalencia de cada una de ellas es baja, aunque el volumen total de afectados supere los tres millones de personas en España. Es muy frecuente que los afectados pasen de consulta médica en consulta antes de recibir un diagnóstico que puede demorarse años. En el caso concreto de la atrofia muscular espinal, es necesario implantar con urgencia el cribado neonatal en España, porque cuanto antes iniciemos el tratamiento, mejor será el resultado.

Nos enfrentamos además a otro reto: la demora en la administración de los tratamientos o, directamente, la carencia de los mismos. La mayoría de las enfermedades raras son de origen genético y no siempre hay disponibles tratamientos para estas patologías, a menudo, graves. En la industria farmacéutica llevamos años realizando un importante esfuerzo en investigación. Le doy un ejemplo: de cada diez tratamientos aprobados por la Unión Europea, entre tres y cinco se corresponden a medicamentos huérfanos, que son los que utilizamos para estas enfermedades raras. Según el último informe de AELMHU sobre la comercialización de medicamentos huérfanos en España, de los 108 que cuentan con autorización de comercialización por la UE, en España están disponibles solo 52, un 48%. Creo que es fundamental avanzar en la agilización de los procedimientos de acceso para que los medicamentos huérfanos lleguen cuanto antes a las familias que los necesitan en nuestro país ●

Reactor and vessel loading systems

different configurations for *your* needs



- 1 Single chamber mobile reactor loading system for small quantity of product handling, up to OEB4 category (CPT down to 1 mg/m³)
- 2 The system was designed to be movable, flexible and interchangeable on different reactors thanks to adjustable height and trans pallet connection system.
- 3 Product coming in bags (max 8-10 kg each) was safely loaded by FPS bag-in system into main chamber.
- 4 System rated for ATEX installation area, with full cleaning in place system by integrated spray balls and washing gun. System can be manufactured in AISI316L SS, HC22 or with different surface treatment/coating to meet strict working condition in chemically aggressive atmosphere.