DECLARADA DE UTILIDAD PÚBLICA

*COMUNICADO DE PRENSA* *25 de enero de 2024*

# Aefat financia dos nuevos proyectos para la investigación de la ataxia telangiectasia, uno en Barcelona y otro en Oslo, que costarán 300.000 euros

**La asociación, que agrupa a unas 40 familias con niños y jóvenes afectados por esta enfermedad rara en España, ha escogido estos dos proyectos tras lanzar su segunda convocatoria internacional para buscar una cura o tratamiento**

**La asociación inglesa Action for A-T y la australiana BrAshA-T colaboran en la financiación de estos dos nuevos proyectos lanzados desde España**

Aefat, la asociación que agrupa a las familias afectadas por ataxia telangiectasia en España, continúa su lucha por la investigación de esta enfermedad rara que afecta al menos a 40 niños y jóvenes en el país. Una enfermedad genética, neurodegenerativa y multisistémica, poco investigada, que aún no tiene cura ni tratamiento. Provoca una grave discapacidad física progresiva, inmunodeficiencia y alta probabilidad de cáncer, entre otras complicaciones.

Tras lanzar en 2023 su **segunda convocatoria internacional de proyectos de investigación** para buscar una cura o tratamiento, el Comité Científico de Aefat escogió dos entre los interesantes proyectos presentados, ambos liderados por mujeres, y este mes empiezan a desarrollarse en Barcelona y en Oslo.

Los nuevos proyectos están valorados en **150.000 euros cada uno**, con una duración de 18-24 meses. El esfuerzo de inversión realizado por Aefat se ha visto apoyado con las aportaciones de asociaciones de otros países, dos en concreto de las nueve con las que comparten la A-T Global Alliance, la alianza creada en 2020 para avanzar en la investigación y concienciación a nivel internacional. La **asociación inglesa Action for A-T y la australiana BrAshA-T** colaboran en la financiación de estos dos nuevos proyectos lanzados desde España.

El proyecto **"*Preclinical Assessment of Intrathecal rAAV9-Mediated miATM Therapy for Ataxia Telangiectasia In Mouse Models*"** está liderado por la investigadora **Hilde L. Nilsen**, del departamento de Microbiología, Inestabilidad Genómica en Envejecimiento y Enfermedad del Oslo University Hospital (OUH), en Noruega. El equipo de Nilsen, que ya ha estado involucrado en la investigación de esta enfermedad, está finalizando los estudios ex-vivo y se preparará para realizar ensayos con modelos animales, con el objetivo de plantear un posible ensayo clínico internacional en humanos en los próximos años. Se trata de una investigación que podría llegar a transformar la ataxia telangiectasia clásica en una forma más leve de la enfermedad.

Como explica **Nilsen**, "ya hemos trabajado durante varios años estudiando los mecanismos de neurodegeneración en la ataxia telangiectasia. Basándonos en este trabajo, realizamos un ensayo clínico con suplementos de vitamina B3 y vimos que esto podría ralentizar la progresión de la enfermedad. Pero no era ninguna cura. En este proyecto trabajamos con el objetivo muy audaz de desarrollar estrategias de terapia génica para esta enfermedad. Hay

muchos desafíos que deben resolverse antes de poder ofrecer la terapia génica a los pacientes, y aquí nos centramos en el primer obstáculo: identificar un gen mínimo que pueda empaquetarse en un virus que pueda transportar el gen a las neuronas y restaurar la función ATM".

El segundo proyecto, titulado "**Modelling Ataxia Telangiectasia pathogenesis and therapeutics using human pluripotent stem cells and genetic engineering**", está liderado por Núria Montserrat Pulido, del Instituto de Bioingeniería de Cataluña (IBEC, Barcelona). La idea del proyecto es la obtención de células iPSc con las mutaciones de los pacientes, desarrollar organoides, contemplar la posibilidad de ensayar procesos de edición génica para distintas mutaciones y crear una plataforma para testado de fármacos.

Como detalla **Núria Montserrat**, "nuestro proyecto colaborativo tiene como objetivo establecer nuevos modelos celulares para comprender la ataxia telangiectasia, que se produce por mutaciones en el gen ATM. Usaremos ingeniería genética e ingeniería celular para, por un lado, generar células que presenten mutaciones causales de la enfermedad y por el otro lado, generar los diferentes tipos de células y tejidos que están afectados en estos pacientes. Para este segundo objetivo, estableceremos cultivos que denominamos organoides, que son sistemas celulares que podemos generar en el laboratorio que se parecen al órgano que queremos estudiar".

El **objetivo**, como señala la bióloga e investigadora, "es generar una plataforma celular para estudiar procesos que son importantes durante la ataxia telangiectasia, y lo que es también muy importante, vamos a poder explotar esta plataforma celular para testar vectores y compuestos terapéuticos, que nos permitan corregir los defectos que se producen en las células y miniórganos creados en el laboratorio debido a la presencia de mutaciones en el gen ATM". Además. "vamos a incorporar la participación de infraestructuras como la Plataforma de Biomodelos y Biobancos del Instituto de Salud Carlos III, a través de la cual aseguraremos la incorporación y custodia de las muestras biológicas del proyecto. Y contamos con la colaboración de Jordi Surrallés, doctor en genética y director del Instituto de Investigación del Hospital Sant Pau".

Para la mayor eficiencia de este proyecto, **Aefat ha puesto en contacto al equipo** con investigadores internacionales que están trabajando en el mismo campo y con otros profesionales que ya han participado en proyectos financiados por la asociación, como Marc Güell (Universitat Pompeu Fabra).

Aefat también ha trabajado en realizar un **mapa de los posibles tratamientos** que se están estudiando a nivel internacional, en colaboración con asociaciones e investigadores de todo el mundo, para definir las áreas de investigación de la ataxia telangiectasia.

Aunque entre sus objetivos también destaca la mejora de la calidad de vida de los pacientes y la sensibilización, la inversión en nuevas investigaciones es primordial para Aefat. La asociación continúa **recaudando fondos** a través de distintas acciones y retos solidarios impulsados por las familias, y sumando donaciones de particulares y empresas.

Entre sus **acciones solidarias**, destaca el Festival Solidario **Aitzina Folk**, creado en 2013 en Vitoria-Gasteiz, que ofrece más de 20 conciertos y talleres para todos los públicos en cada edición. Y la creación del **Equipo Zurich Aefat** en 2017, que participa en las cinco maratones que patrocina la empresa aseguradora en España (Sevilla, Barcelona, Madrid, San Sebastián y Valencia). Una iniciativa de deporte inclusivo que cuenta con la colaboración de más de cien

corredores solidarios de toda España, que empujan las sillas especiales de los niños y jóvenes con ataxia telangiectasia durante esos 42 kilómetros en los diferentes maratones. Aefat también está presente en otros eventos benéficos y apoya diferentes **retos deportivos** solidarios.

**PROYECTOS ANTERIORES**

En la actualidad, con estos dos nuevos proyectos, Aefat está **cofinanciando 9 proyectos de investigación** nacionales e internacionales, junto con asociaciones similares de otros países, y en total, desde 2015 suma más de **600.000 euros invertidos** en 12 proyectos de investigación de la ataxia telangiectasia.

La **primera beca** que lanzó Aefat, valorada en 120.000 euros, fue adjudicada en **2015** a la investigadora Almudena Serrano para realizar su tesis doctoral sobre la relación entre roturas de ADN y el desarrollo de la enfermedad, en el Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa (CABIMER), dirigida por el biólogo **Felipe Cortés,** científico titular del CSIC. Los primeros resultados de este proyecto fueron publicados en la revista **Nature Communications** en 2020.

Asesorados siempre por su Comité Científico, Aefat lanzó en **2018** su **primera beca internacional**, por 150.000 euros, que adjudicó al proyecto de terapia génica desarrollado por la Clínica Universidad de Navarra, con Felipe Prósper**,** en colaboración con el centro de investigación Cima Universidad de Navarra, con Borja Sáez. Los primeros resultados de este proyecto, ya prometedores, fueron **publicados en 2019 en la revista Nature Communications** junto con otros investigadores de las universidades de Harvard y Stanford en EEUU.

En **2021** Aefat decidió ampliar este proyecto con 83.000 euros para continuar la investigación en colaboración con la Universitat Pompeu Fabra (UPF) de Barcelona, con el investigador **Marc Güell**, incorporando la tecnología denominada FiCAT (Find and cut-and-transfer) que combina la precisión de CRISPR-cas9 y la capacidad de transferencia de genes de transposasas. El proyecto, denominado "Autotrasplante de médula ósea como cura para la inmunodeficiencia primaria característica de la ataxia telangiectasia: nuevas herramientas de edición génica y acondicionamiento no genotóxico", continúa abierto hasta finales de este año. El objetivo es **resolver la inmunodeficiencia primaria** que va asociada a esta enfermedad rara y que conlleva hospitalizaciones frecuentes y fallecimientos de los afectados, bien por complicaciones respiratorias o bien por algunos tipos de cáncer.

Entre **2021 y 2023**, Aefat ha confinanciado varios proyectos más en colaboración con otras asociaciones en Reino Unido, Australia, Italia, Estados Unidos y Granada.

Además, Aefat apoya la participación de sus afectados en ensayos clínicos y su organización en sedes españolas.

**SOBRE LA ATAXIA TELANGIECTASIA Y AEFAT**

La **ataxia telangiectasia** (AT o A-T) es uno de los 300 tipos de ataxias que existen y provoca una grave discapacidad física progresiva. Es una enfermedad rara, genética y neurodegenerativa que se manifiesta habitualmente antes de los dos años de edad, aunque hay afectados que han esperado hasta 10 años para el diagnóstico porque se confunde con otras patologías. Afecta a las funciones de diferentes órganos y provoca incapacidad de coordinar movimientos,

pérdida progresiva de movilidad (hacia los 9 años se necesita silla de ruedas), dificultad en el habla, estancamiento en el crecimiento, inmunodeficiencia, envejecimiento prematuro, dificultades para comer, problemas en la piel y en la visión, neumonías y otras complicaciones. Los pacientes son más proclives a los tumores malignos (como los sarcomas, linfomas, leucemias...).

**Aefat** es una asociación sin ánimo de lucro creada en 2009 y declarada de utilidad pública desde 2014. La asociación pertenece a FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) y la A-T Global Alliance (www.cureat.org). Aefat también mantiene contacto cercano con las familias de afectados en Iberoamérica.

**Para saber en 2 minutos qué es la ATAXIA TELANGIECTASIA (vídeo explicado por familias y afectados de todo el mundo):**
https://www.youtube.com/watch?v=rtwGsOa0kV4

*Más novedades en redes sociales de Aefat:* ***Instagram, Facebook, Twitter*** *y* ***Youtube*****.**

**Para más información:**
Rosa Casbas Tel. 657 97 01 70 rosa@doblestudio.com