

## NOTA DE PRENSA

14 de diciembre de 2017

### **La EMA (Agencia Europea del Medicamento) se pronuncia favorablemente sobre la designación de fármaco huérfano a una molécula con actividad frente a la Porfiria Eritropoyética Congénita, desarrollada por CIC bioGUNE y ATLAS Molecular Pharma.**

- La Porfiria Eritropoyética Congénita es una enfermedad rara, muy grave e incurable.
- Se trata de un fármaco reposicionado, que ya ha sido probado en humanos para otras especificaciones.
- El reposicionamiento se obtiene tras años de investigación básica en los mecanismos moleculares de la enfermedad.
- Se trata de la primera designación de fármaco huérfano concedida en la CAPV.

El Comité para la designación de medicamentos huérfanos (COMP) de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) ha comunicado a la **compañía vasca Atlas Molecular Pharma S. L.** su **opinión favorable a la solicitud del fármaco L2.7.D7** para el tratamiento de la **Porfiria Eritropoyética Congénita (PEC)**. La EMA ha otorgado este reconocimiento tras un riguroso examen de los datos experimentales de actividad del compuesto y constituye un importante avance en el desarrollo de un fármaco contra esta patología, ya que permite iniciar ensayos clínicos con pacientes en un futuro cercano.

Los **medicamentos huérfanos** son aquellos destinados a las enfermedades raras y que, tradicionalmente no han despertado el interés de la industria farmacéutica por razones financieras, ya que van destinados a un reducido grupo de pacientes, y que, sin embargo, responden a necesidades de salud pública.

El principio activo desarrollado es fruto de muchos años de investigación en el **Centro de Investigación Cooperativa en Biociencias (CIC bioGUNE)** y constituye un ejemplo de cómo un **proyecto de investigación básica puede evolucionar de manera natural hacia una línea de**

**investigación traslacional.** En el laboratorio de Estabilidad de Proteínas y Enfermedades Congénitas del CIC bioGUNE, dirigido por el Dr. Oscar Millet, hace once años que se trabaja para entender como algunos cambios en la estructura de determinadas proteínas conlleva una inestabilización de las mismas, lo que en última instancia desencadena la enfermedad. En palabras del Dr. Millet: "Entender el mecanismo molecular de la enfermedad ha permitido diseñar una terapia basada en **chaperonas farmacológicas**, que son moléculas que se unen a la proteína defectuosa, corrigiendo su problema de estabilidad y revirtiendo sus efectos patogénicos."

La empresa biotecnológica ATLAS Molecular Pharma S. L., "spin-off" del CIC bioGUNE, ha diseñado una innovadora Plataforma de cribado de moléculas para el descubrimiento y validación de chaperonas farmacológicas (Chassys®). En el *proyecto PEC* de ATLAS, se han realizado experimentos bioquímicos y biofísicos con miles de compuestos, hasta identificar un fármaco actualmente utilizado en otra patología que ha demostrado tener también actividad frente a la PEC. Al ser un **fármaco reposicionado**, el compuesto está aprobado por las agencias regulatorias de medicamentos para otras especificaciones, **minimizando los problemas de toxicidad**. El éxito del reposicionamiento radica en la sinergia entre un equipo investigador altamente cualificado y las infraestructuras de primer nivel existentes en el CIC bioGUNE. Merece la pena destacar las inversiones realizadas en el animalario, que ha albergado los experimentos con modelos animales de PEC bajo la supervisión del Dr. Joaquín Castilla y en la Plataforma de Resonancia Magnética Nuclear, que ha permitido obtener información inequívoca acerca del mecanismo de acción del fármaco.

En palabras del Dr. Emilio Díez, CEO de ATLAS: "El informe favorable de la Agencia Europea del Medicamento es un paso muy importante para el desarrollo de L2.7.D7 para el tratamiento de la Porfiria Eritropoyética Congénita. Es el reconocimiento formal de que esta molécula tiene la actividad farmacológica adecuada, tanto "in vitro" como "in vivo", habiéndose demostrado eficacia en el tratamiento de ratones con una patología similar a la humana".

Finalmente, cabe destacar que se trata de la primera designación de fármaco huérfano concedida en la Comunidad Autónoma del País Vasco (CAPV).

### **Acerca de la Porfiria Eritropoyética Congénita**

La porfiria eritropoyética congénita (PEC) es una **enfermedad rara** que afecta a menos de una de cada millón de personas y se produce por una deficiente actividad de la enzima uroporfirinógeno III sintasa, que actúa en la ruta de síntesis del grupo hemo, lo que provoca una reducción de la vida útil de los glóbulos rojos (anemia) y una extrema fotosensibilidad de la piel, formación de ampollas y aumento de las infecciones bacterianas de la piel. Los síntomas pueden aparecer durante la infancia o, en los casos menos graves, en la edad adulta. Los tratamientos existentes solo alivian la sintomatología sin que exista ningún tipo de terapia curativa efectiva.

<http://www.porfiria.org/>

### **Acerca de ATLAS Molecular Pharma**

Atlas Molecular Pharma, cuya sede se encuentra en el Parque Científico y Tecnológico de Bizkaia, se dedica al desarrollo de **terapias de vanguardia para el tratamiento de**

**enfermedades raras**, incluyendo la PEC, las enfermedades priónicas y la tirosinemia de tipo I. La empresa cuenta en la actualidad con una plantilla de ocho trabajadores. Recientemente se ha incorporado a ATLAS en calidad de CEO el Dr. Emilio Díez Monedero, con más de 25 años de experiencia internacional en GSK como Vice Presidente de “Molecular Discovery Research” y Director del Centro de Investigación Básica de la Compañía en España.

<http://www.atlasmolecularpharma.com/>

#### **Acerca de CIC bioGUNE**

El Centro de Investigación Cooperativa en Biociencias CIC bioGUNE, con sede en el Parque Científico Tecnológico de Bizkaia, es una **organización de investigación biomédica** que desarrolla investigación de vanguardia en la interfaz entre la biología estructural, molecular y celular, con especial atención en el estudio de las bases moleculares de la enfermedad, para ser utilizada en el desarrollo de nuevos métodos de diagnóstico y terapias avanzadas.

<http://www.cicbiogune.es/>