

## El Proyecto Braincure liderado por el profesor de la UPO Sánchez Alcázar recibe una Ayuda Merck de Investigación

original



El profesor Sánchez Alcázar recibiendo el premio.

El 'Proyecto BrainCure: terapia para la neurodegeneración por acumulación cerebral de hierro', desarrollado por el equipo científico dirigido por el profesor de la Universidad Pablo de Olavide, de Sevilla, José Antonio Sánchez Alcázar, ha recibido la **Ayuda Merck de Investigación 2019** en el área de investigación clínica en enfermedades raras.



Foto de familia de todos los premiados.

El proyecto de la UPO es uno de los siete proyectos nacionales seleccionados por la **Fundación Merck Salud** en esta 28ª edición, a la que se han presentado un total de 253 candidaturas. Estas ayudas, dotadas con 30 000 euros por cada proyecto, se conceden con el compromiso de impulsar la investigación en España bajo el lema 'Investigación, el principio de todo'. El profesor Sánchez Alcázar asistió ayer al acto de ceremonia de entrega, que se celebró en el Teatro Real de Madrid, y al que asistieron también representantes del ámbito de la investigación biomédica, asociaciones de pacientes y autoridades sanitarias. Entre otros, Jesús Celada Pérez, director general de Políticas de Discapacidad del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social; y María Jesús Lamas Díaz, directora de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, quienes fueron los encargados de entregar los premios.

En palabras de José Antonio Sánchez Alcázar, "la Ayuda de la Fundación Merck va a impulsar significativamente el Proyecto BrainCure, permitiendo que más pacientes puedan incorporarse a nuestro programa de medicina de precisión/personalizada. Un gran logro conseguido por el esfuerzo de las familias y los pacientes ENACH".

### Proyecto BrainCure

El Proyecto BrainCure comenzó a gestarse en el año 2004 impulsado por **ENACH Asociación** (España) y dirigido por José Antonio Sánchez Alcázar, investigador del Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología Celular de la UPO y referente internacional en la búsqueda de terapias frente a enfermedades raras.

Los objetivos de esta investigación, eminentemente prácticos, pretenden **encontrar nuevas terapias personalizadas efectivas en los pacientes de esta generación** con neurodegeneración por acumulación cerebral de hierro (NACH), y hacerlo **empleando fármacos ya existentes en el mercado que, combinados entre sí y en distintas dosis, puedan ser una opción terapéutica para dichos pacientes.**

Las **ENACHs** son un grupo de trastornos neurológicos hereditarios en los que el hierro se acumula en los ganglios basales, lo que produce distonía progresiva, espasticidad, parkinsonismo, anomalías neuropsiquiátricas, atrofia óptica o degeneración de la retina, y a menudo la muerte temprana de los afectados. Unas 60 personas de España y aproximadamente 15 000 pacientes en el mundo padecen este grupo de trastornos neurodegenerativos para los que **no existe cura ni un tratamiento estándar**. Esta enfermedad tiene 12 subtipos y afecta en su mayoría a niños y niñas durante su primera década de vida.

Con este proyecto, el equipo del doctor Sánchez Alcázar, que desarrolla su trabajo en el Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (CABD), propone una visión ambiciosa y adaptada al nuevo concepto de **medicina personalizada**. Este equipo científico propone evaluar la efectividad terapéutica de los distintos tratamientos en los fibroblastos derivados de los pacientes y en células neuronales generadas por reprogramación directa. De esta manera evalúan los efectos de los diferentes fármacos y dosis *in vitro* sobre los tejidos de los propios pacientes y así poder **observar los resultados de forma individualizada con un menor riesgo de efectos adversos para el enfermo.**

Los resultados obtenidos en el laboratorio con modelos celulares de los propios pacientes, que luego se están trasladando a la clínica con resultados muy prometedores en el subtipo ENACH llamado PKAN (el más prevalente de los subtipos), ha llevado a aplicar la misma metodología a los demás subtipos ENACH con resultados también alentadores a nivel de laboratorio.

En la actualidad, el Proyecto BrainCure está realizando medicina de precisión en los 5 subtipos más frecuentes: **PKAN**, neurodegeneración asociada a pantotenato kinasa, con mutaciones en el gen PANK2; **PLAN**, neurodegeneración asociada a PLA2G6, con mutaciones en el gen PLA2G6; **BPAN**, neurodegeneración asociada a la proteína beta-propeller, con mutaciones en el gen WDR45; **MPAN**, neurodegeneración asociada a la proteína de la membrana mitocondrial, con mutaciones en el gen C19orf12; y **FAHN**, neurodegeneración asociada a la hidroxilasa de ácidos grasos, con mutaciones en el gen FA2H.

El equipo científico está realizando actualmente **medicina personalizada en más de 40 pacientes**

**procedentes de España y otros países como Brasil, Colombia, México, EEUU, Francia, Reino Unido, Holanda, Hungría y Polonia.**

Además de **ENACH Asociación**, **tres asociaciones de pacientes internacionales** han decidido apoyar la filosofía BrainCure. Se trata de las asociaciones **AIDNAI (NBIA FRANCE)**, **NBIA HUNGARY** y **NBIA POLAND**.

Por otro lado, la neurodegeneración tiene un gran impacto en salud debido al envejecimiento de la población, su alta prevalencia y coste social. Entre las enfermedades neurodegenerativas destacan por su alta prevalencia y gravedad, la Enfermedad de Alzheimer (EA), la Enfermedad de Parkinson (EP), la Enfermedad de Huntington (EH) y la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA). La mayoría de estas enfermedades se caracterizan por un mecanismo patogénico común en el que la acumulación de hierro desempeña un papel importante. Por ello, el equipo de investigación afirma que el estudio de las ENACH puede ser de gran utilidad para comprender los mecanismos fisiopatológicos de enfermedades neurodegenerativas con mayor prevalencia.

#### **Fundación Merck Salud**

La Fundación Merck Salud se creó en el año 1991 bajo el nombre de Fundación Salud 2000. Es una institución privada sin ánimo de lucro financiada por Merck, compañía líder en ciencia y tecnología especializada en las áreas de Healthcare, Life Science y Performance Materials, y tiene como objetivo promover la investigación biomédica en todas las disciplinas que contribuyen a la promoción de la salud y fomentar el desarrollo de la bioética y el derecho sanitario.

Además del proyecto de la Universidad Pablo de Olavide, en esta 28ª edición, la Fundación Merck Salud ha reconocido otros seis proyectos de investigación en esclerosis múltiple, inmuno-oncología, alergología, tumores del tracto aerodigestivo, fertilidad, y riesgo cardiometabólico. Además, este año como novedad, se entregó la primera Ayuda Fundación Merck Salud de Investigación en Resultados de Salud.