Proyecto de investigación en Anemia de Blackfan Diamond

Susana Navarro
s.navarro@ciemat.es
CIEMAT, 29 Septiembre 2016

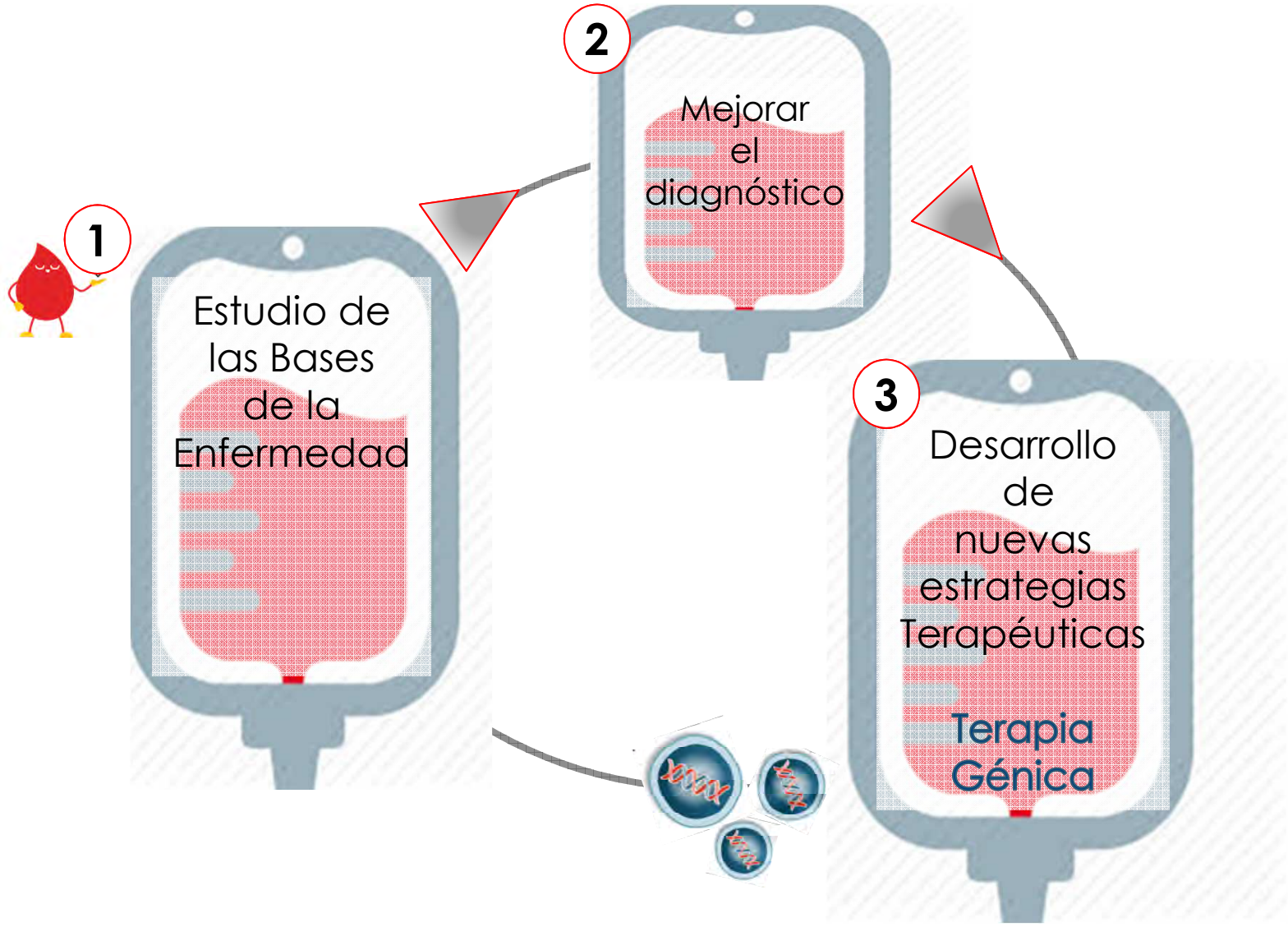
Ciemat
Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas

ciberer
Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras

IIS FJD
INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ

EuroFancoLen

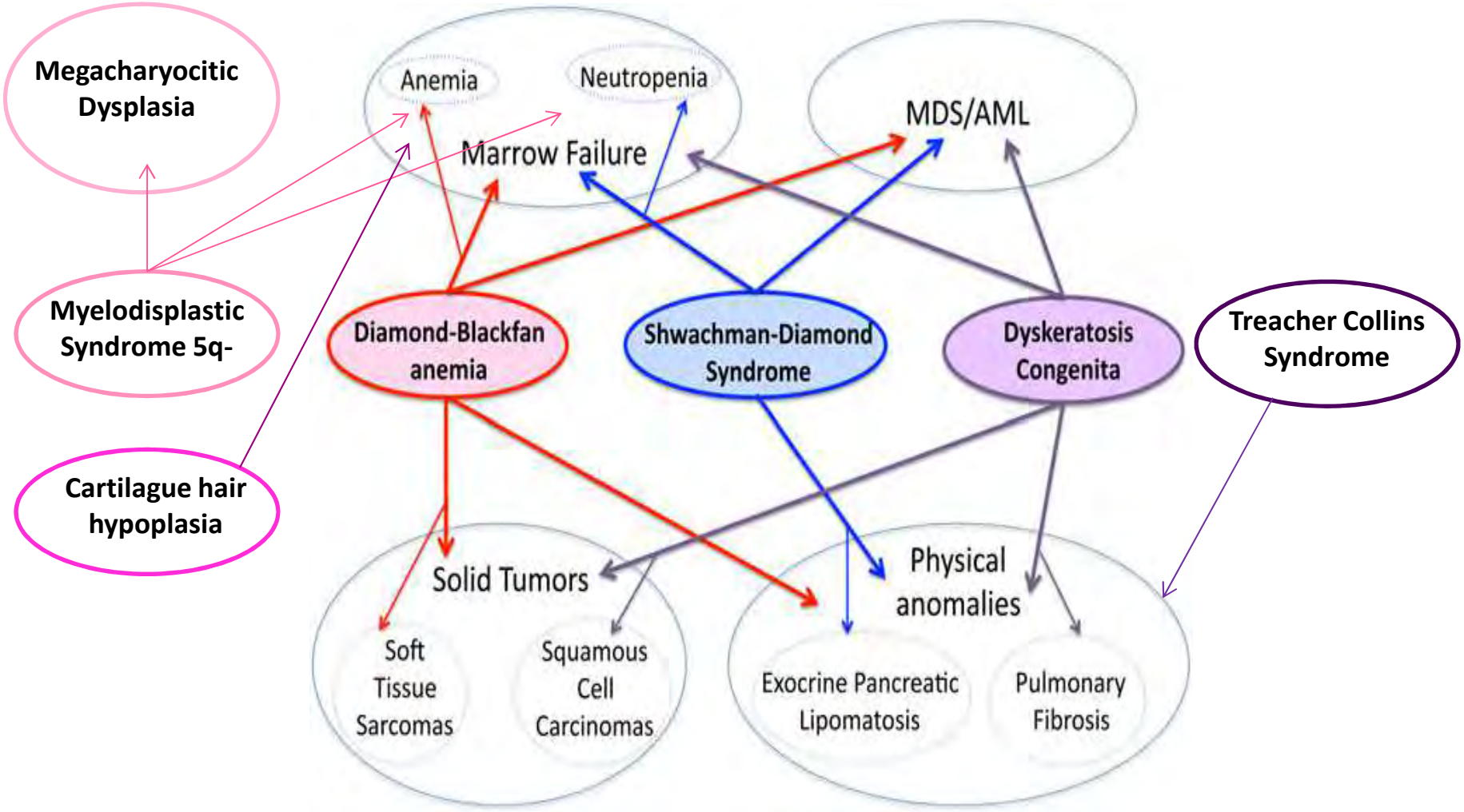
Nuestros objetivos



Nuestros objetivos

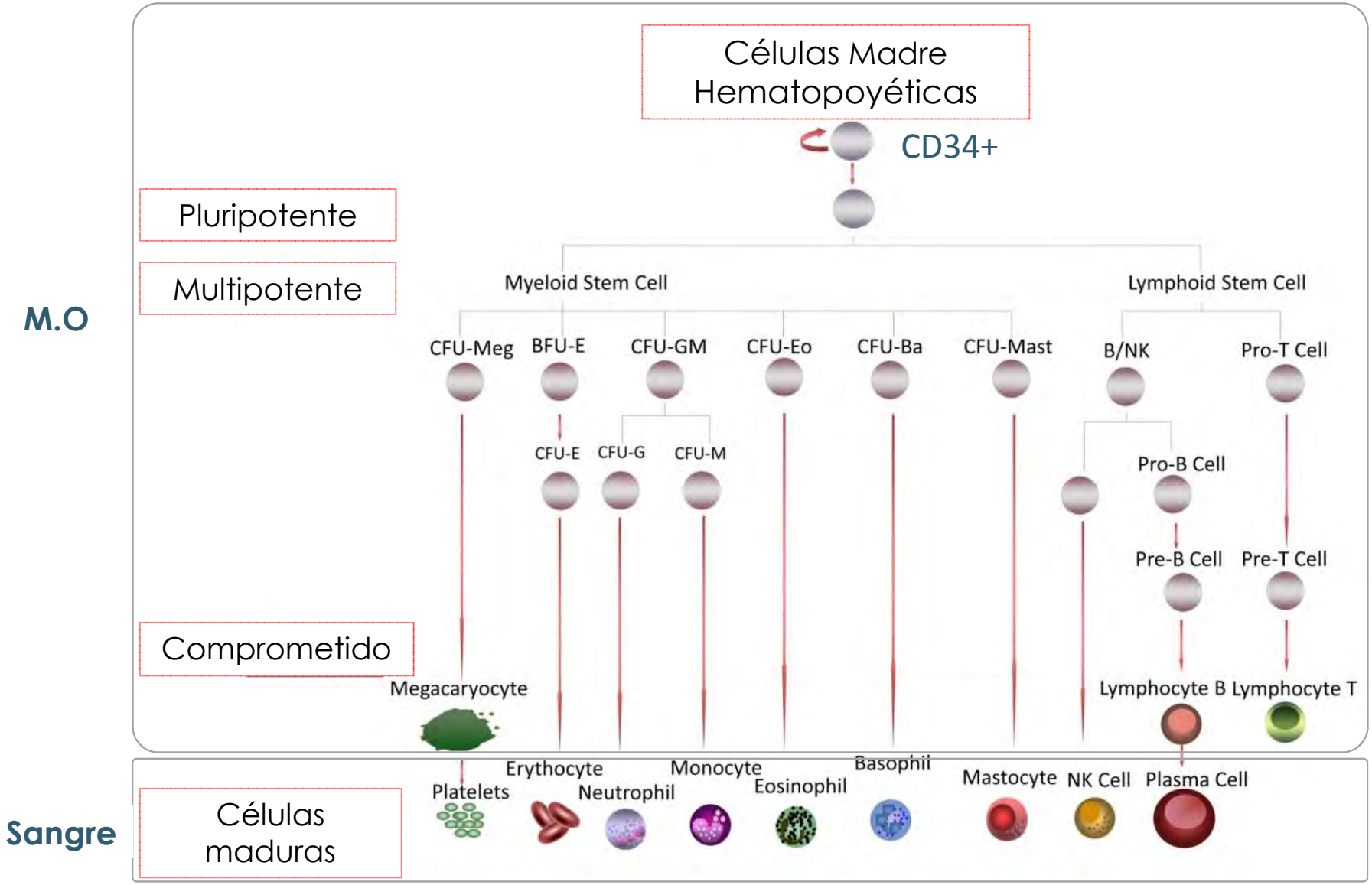
Código	Gen afectado
DBA 01	
BMFs 05001	RPS17
BMFs 02011	RPL11
BMFs 06001	RPS19
BMFs 06002	RPS11
BMFs 04003	RPS24
BMFs 11001	RPL5
BMFs 02004	RPs19
BMFs 02005	RPL35A
DBA-02	
BMFs25001	RPS17

Anemia de Blackfan Diamond

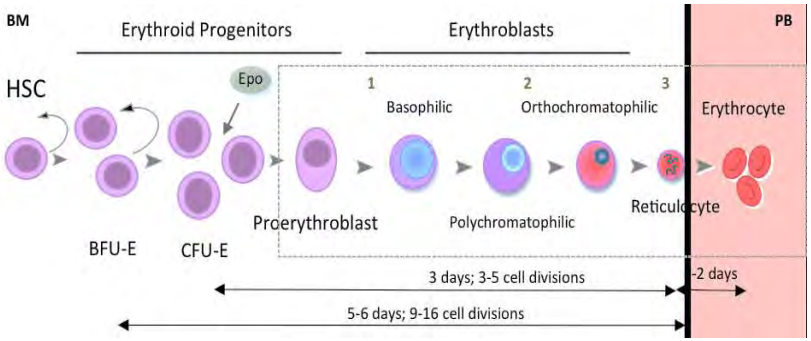


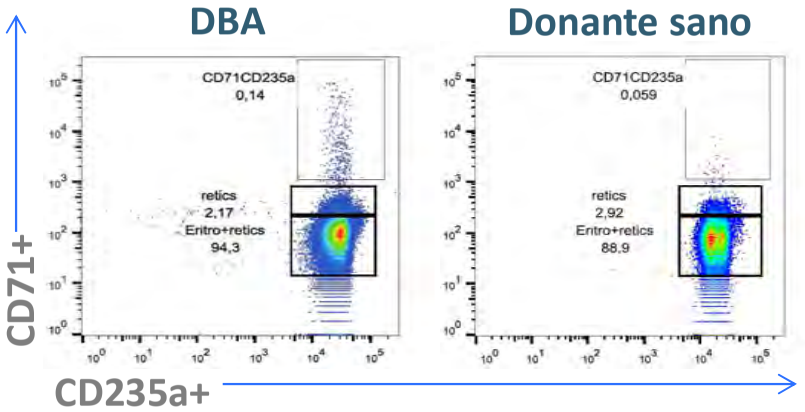
Modificado de Ruggero et al., *Blood* 2014

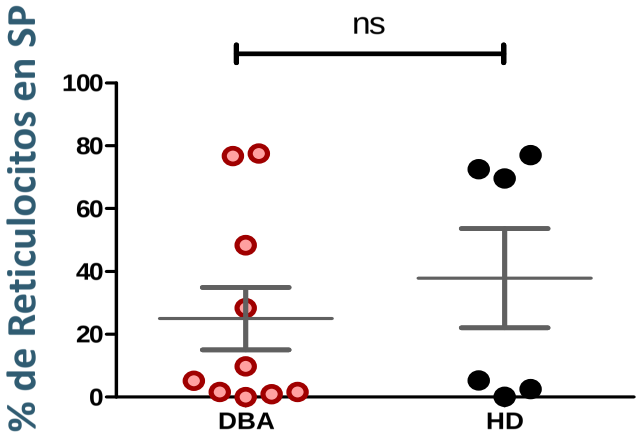
Caracterización de la Hematopoyesis

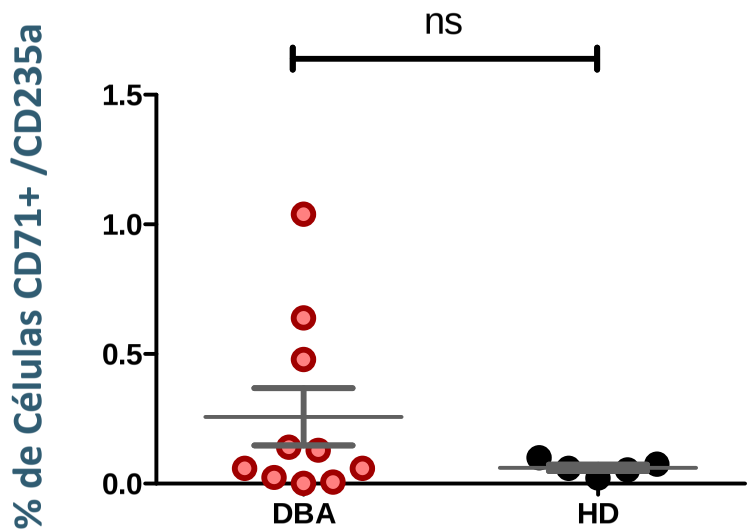


Contenido de Progenitores Eritroides

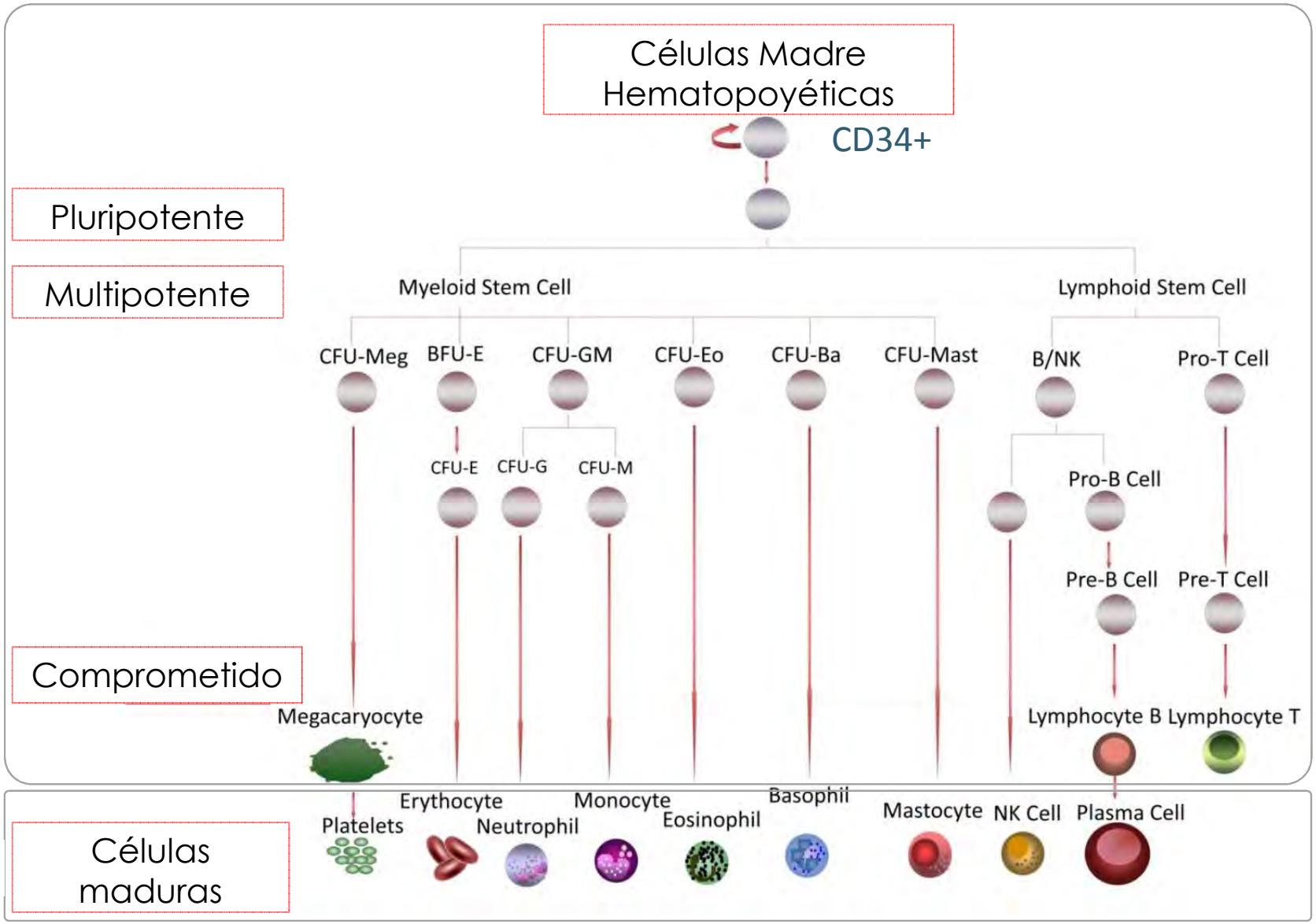








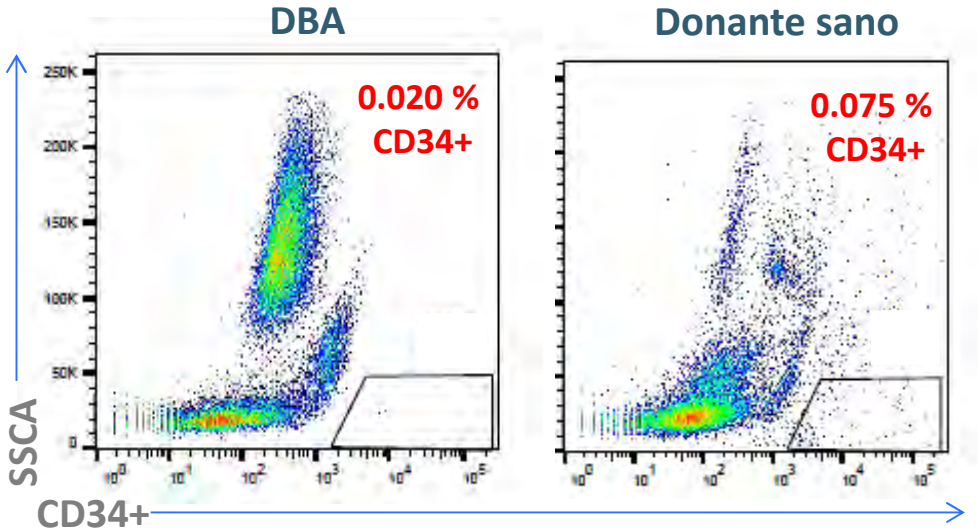
Caracterización de la Hematopoyesis

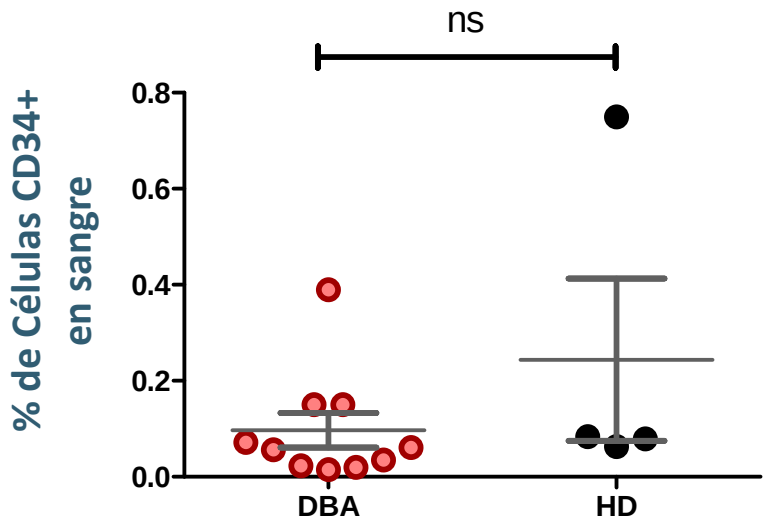


Contenido de Células Madre Hematopoyéticas

Sangre

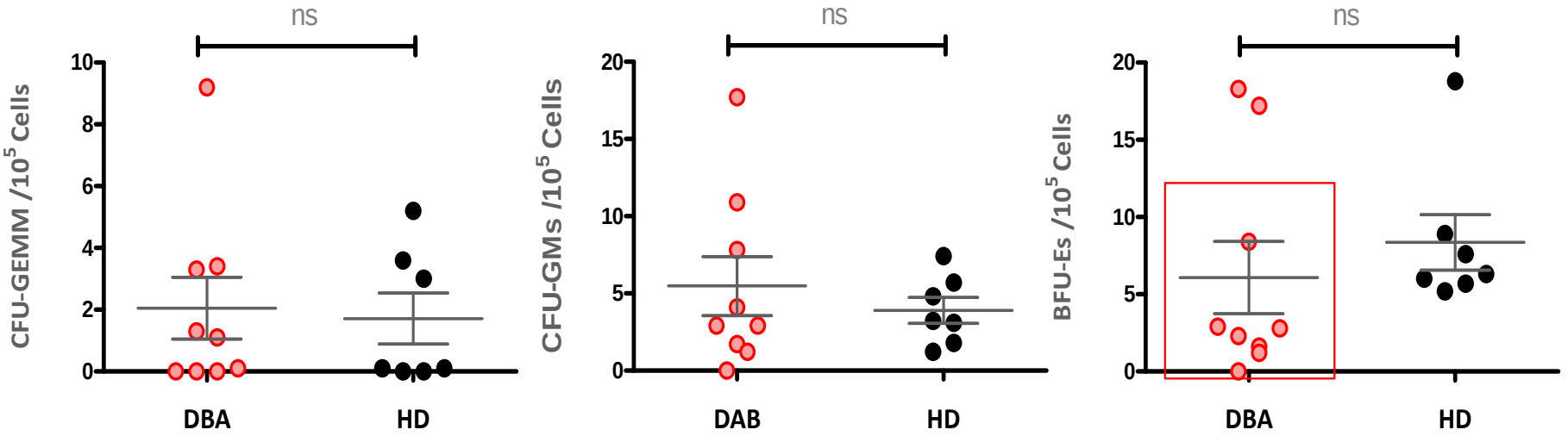
CD34+



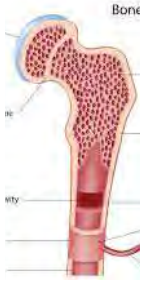


Contenido de Progenitores Hematopoyéticos

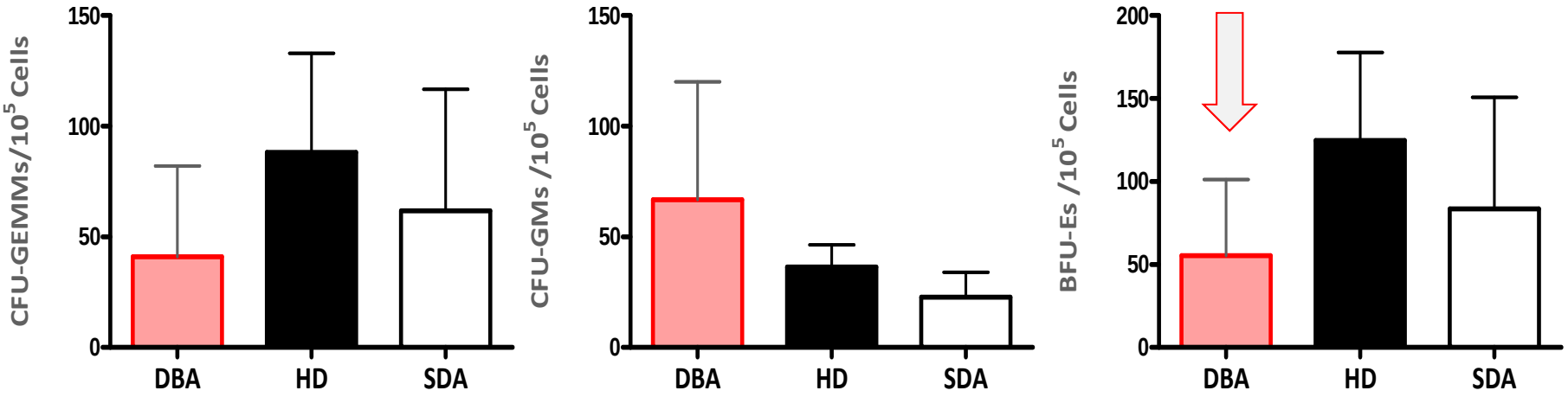
Sangre



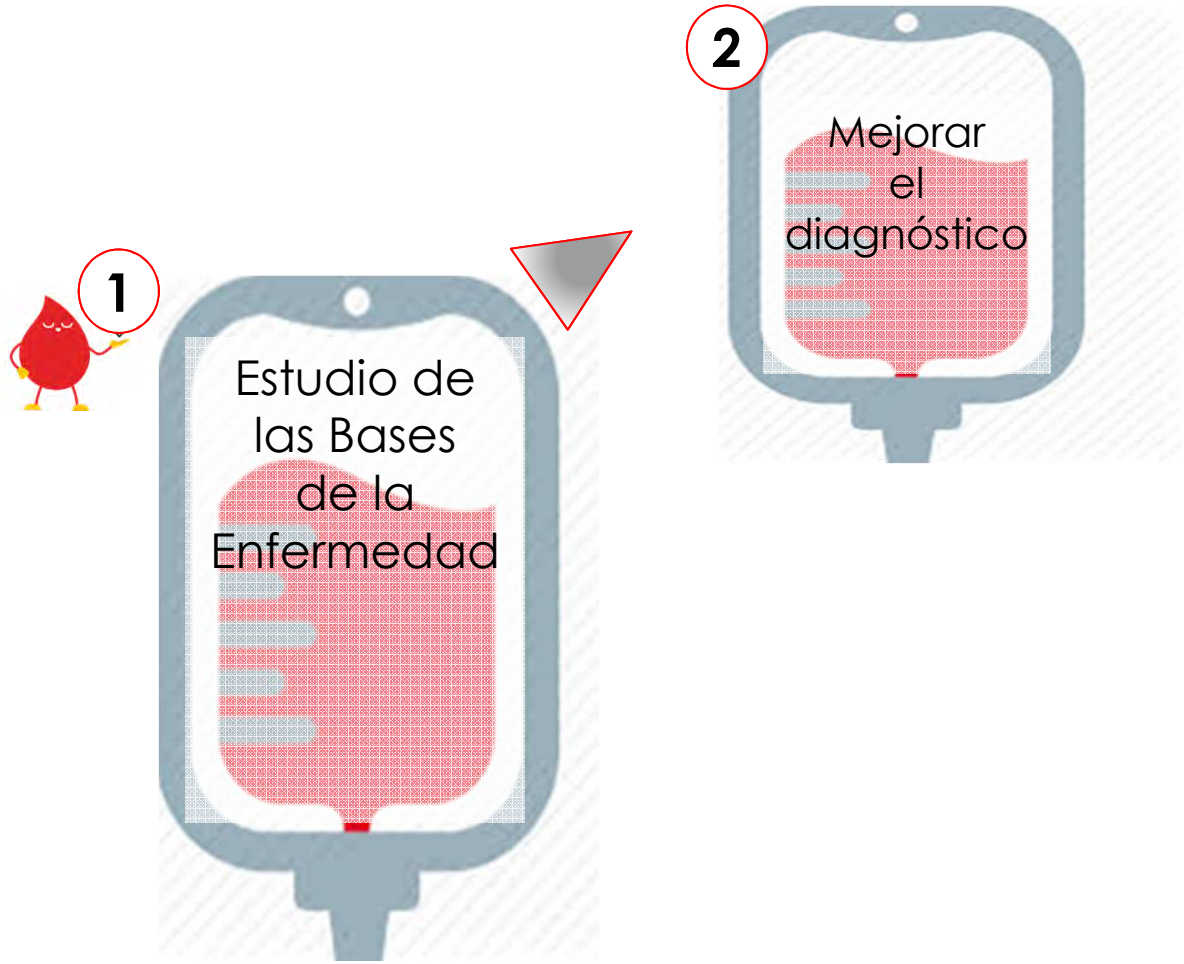
Contenido de Progenitores Hematopoyéticos



Médula Ósea



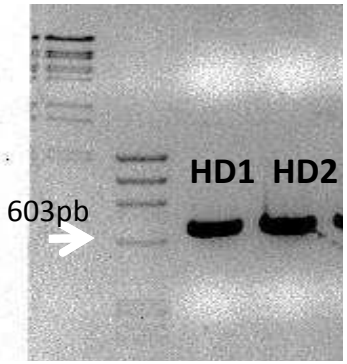
Nuestros objetivos

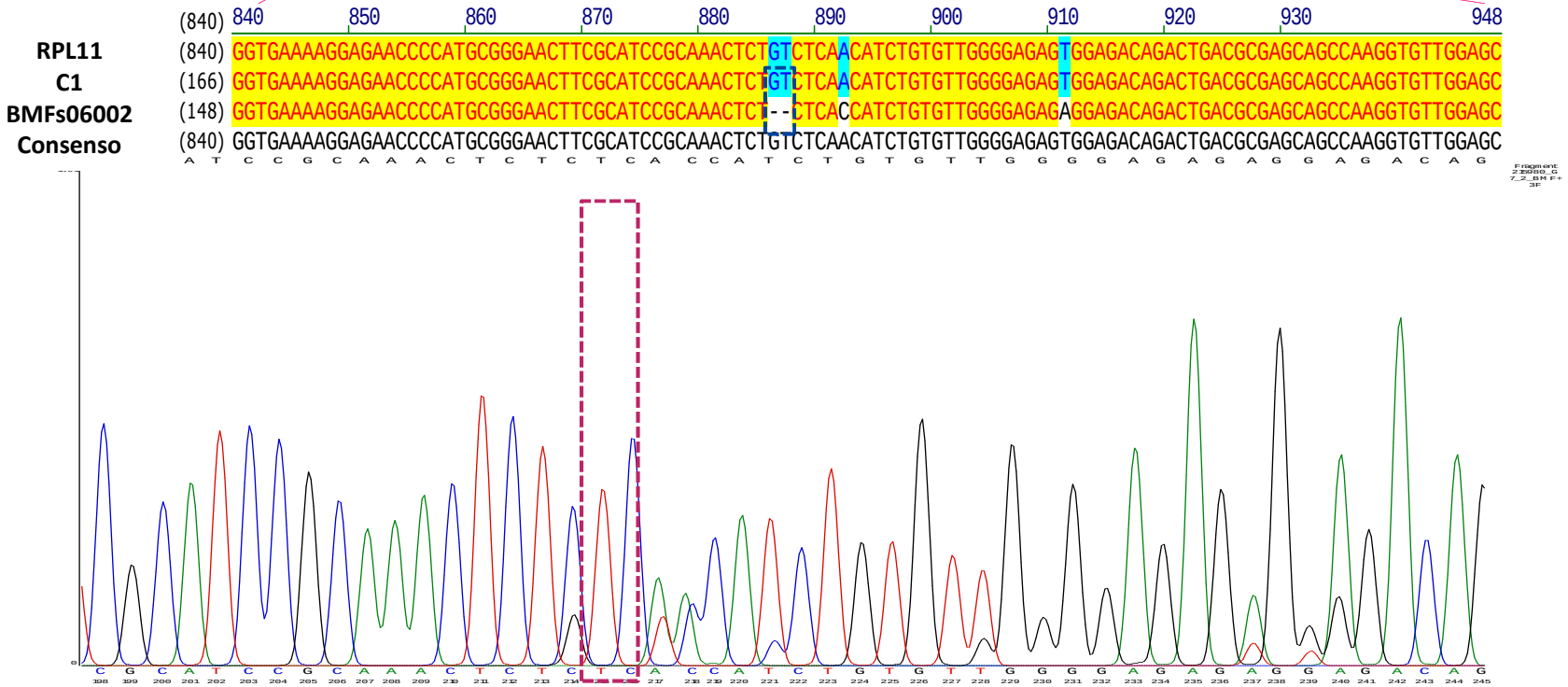


Validación de mutaciones

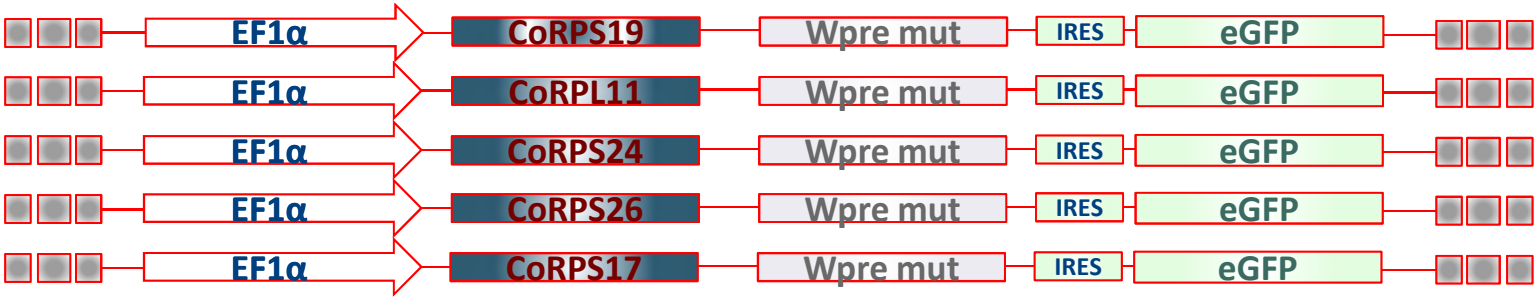
RPL11 exon 2: c.60_61delCT p.C21Serfs

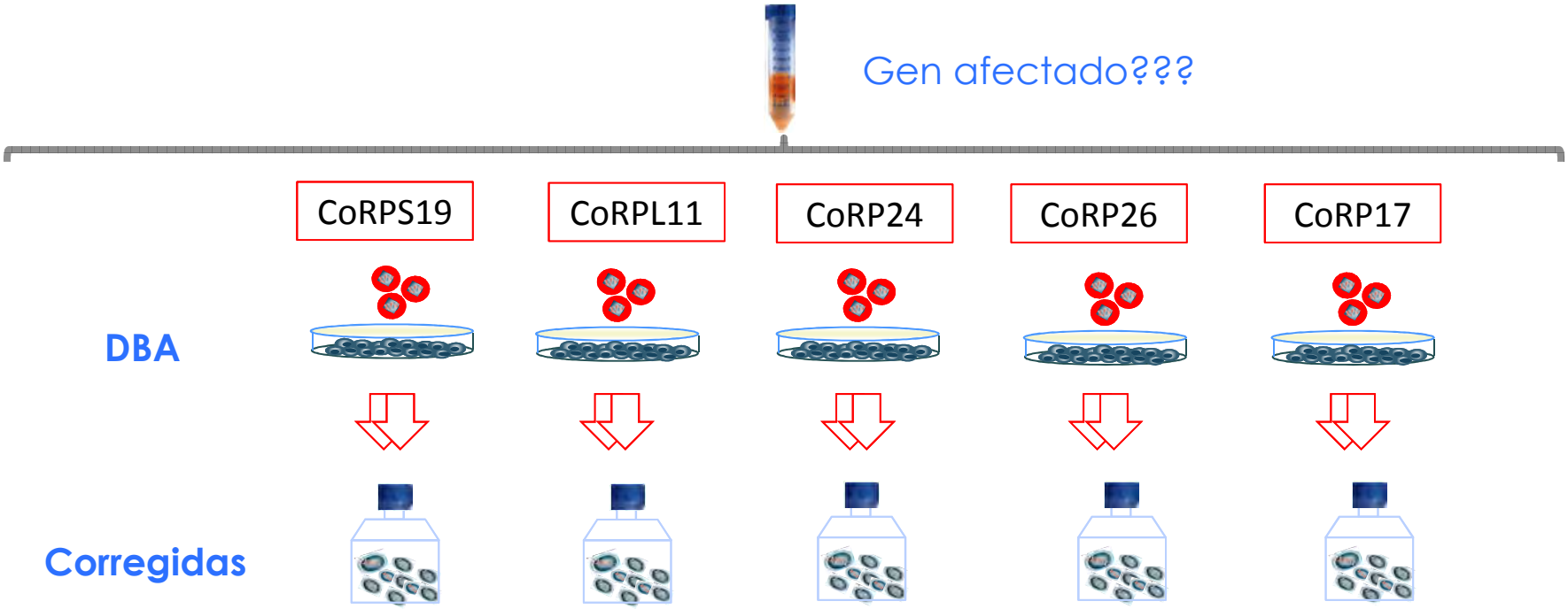
BMFs 06002



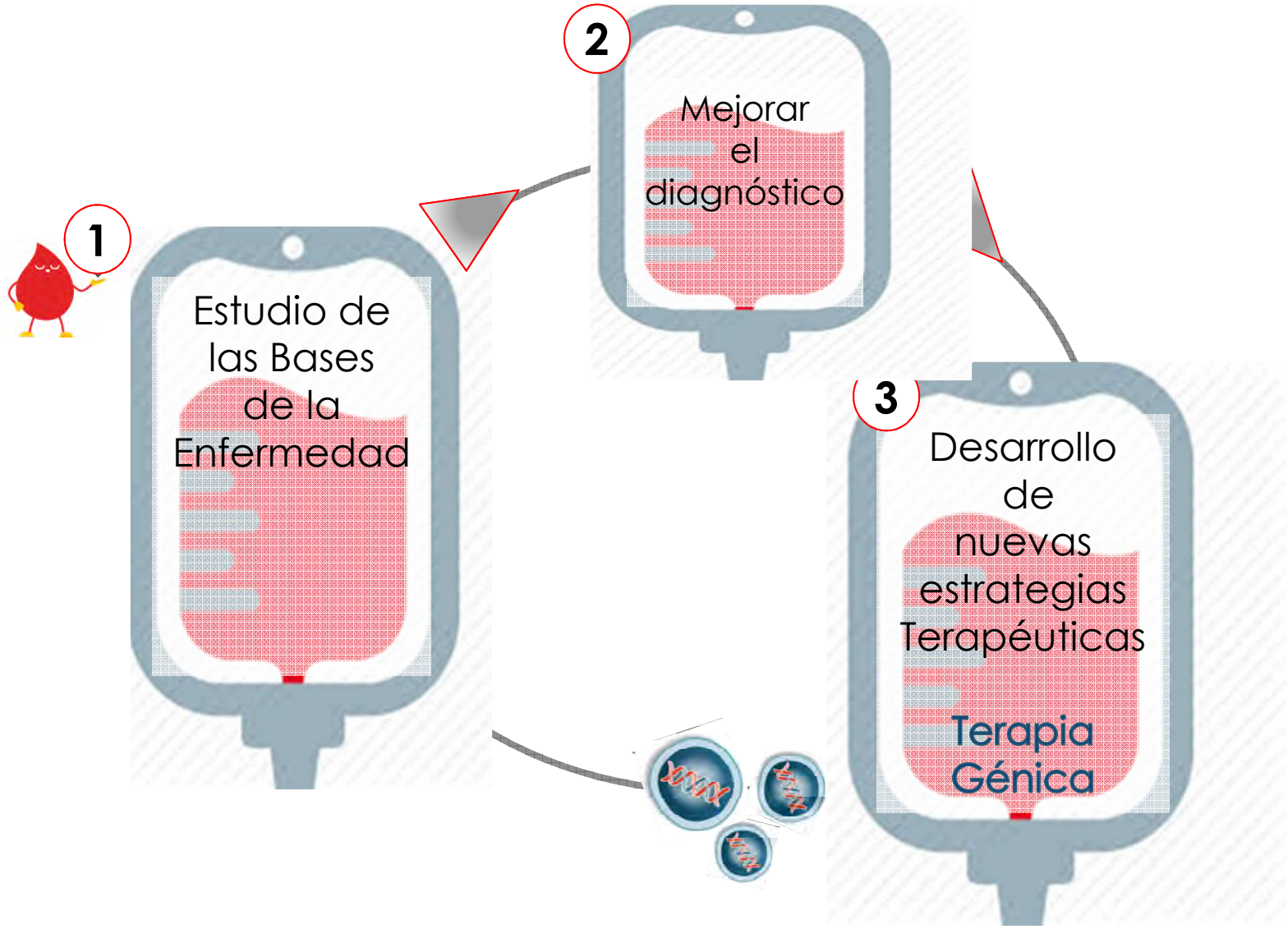


Estudios de Complementación: vectores lentivirales

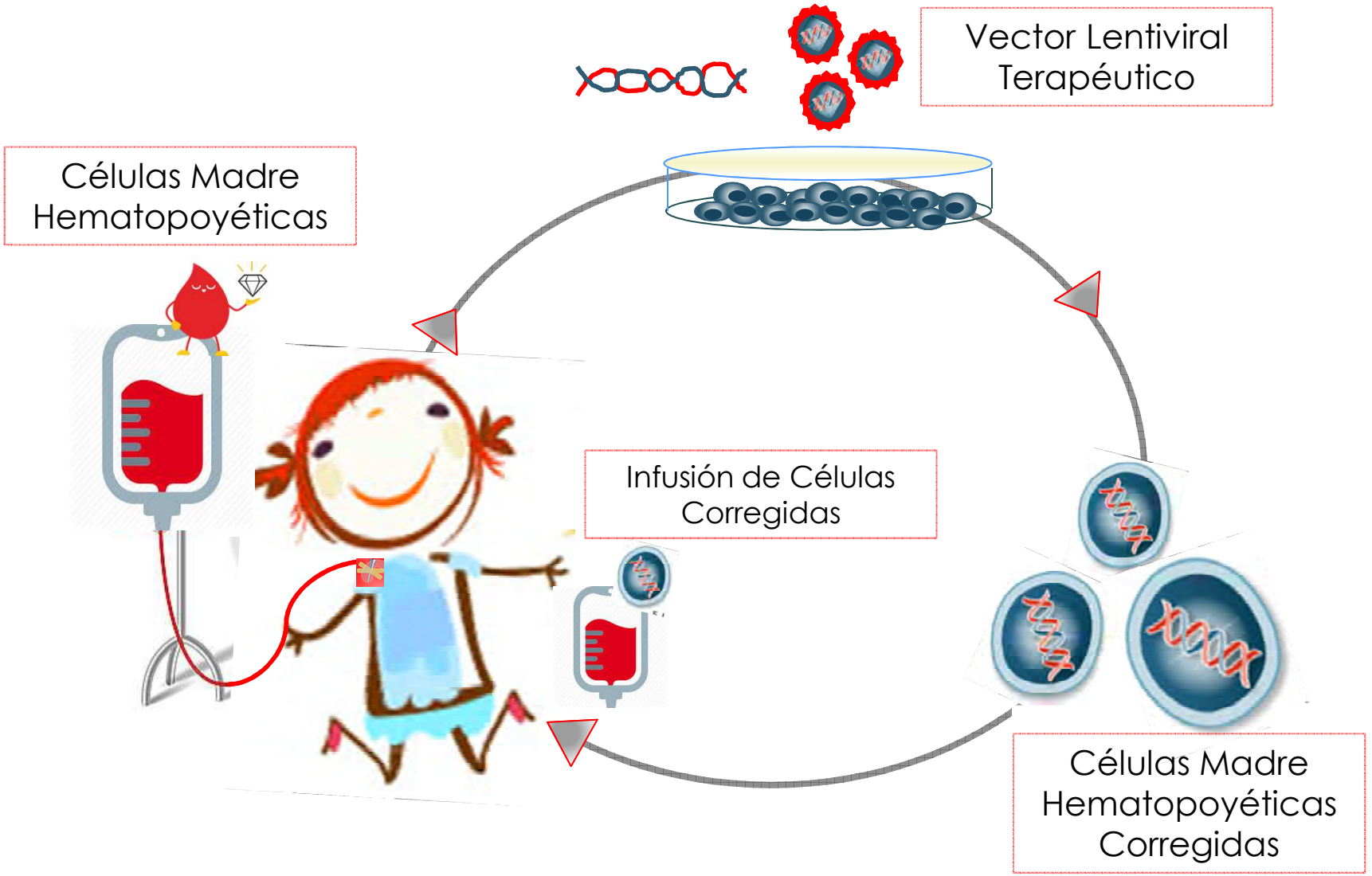




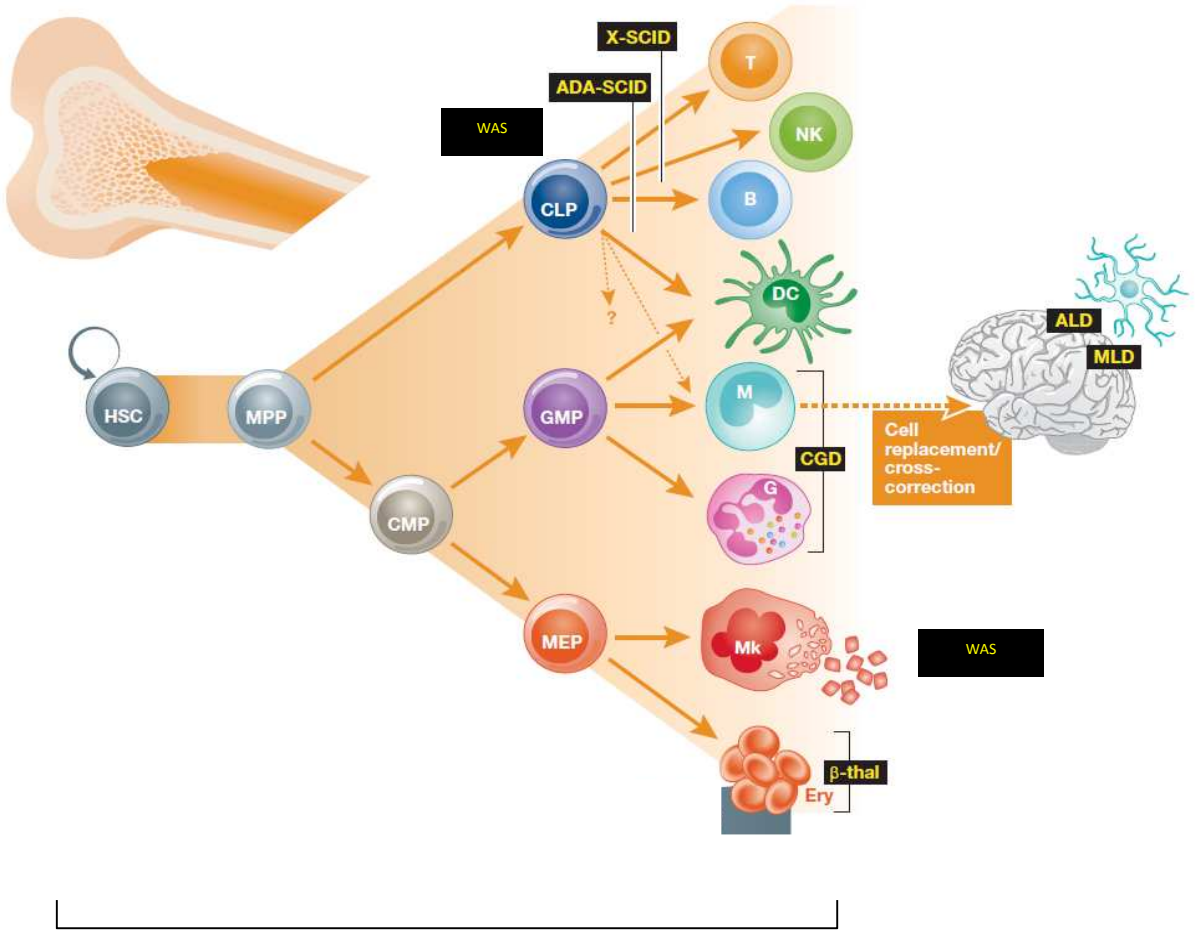
Nuestros objetivos



Qué es la Terapia Génica



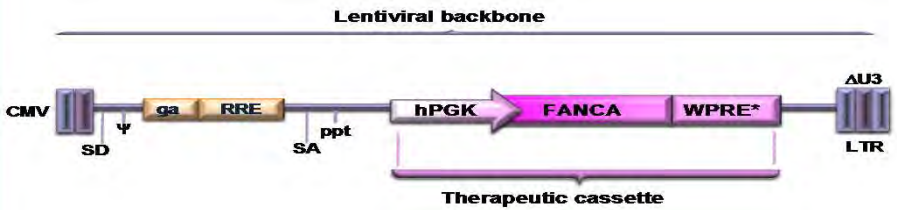
Ensayos actuales de Terapia Génica



Fanconi anemia

Kaufmann et al. Embo mol. Med. 2013

Terapia Génica en Anemia de Fanconi



González-Murillo et al. Human Gene Ther, 2010.

Medicamento Huérfano

EMA y FDA

Terapia Génica

1 Diseño y desarrollo de un VECTOR TERAPEUTICO

2 *Validación In vitro*

3 Estudios preclínicos en ratón (EFICACIA Y SEGURIDAD)

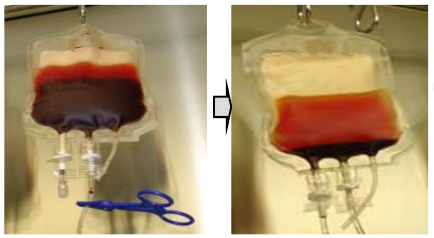
4 Designación de MEDICAMENTO HÚERFANO

5 **ENSAYO CLINICO**

6 Fármaco Registrado

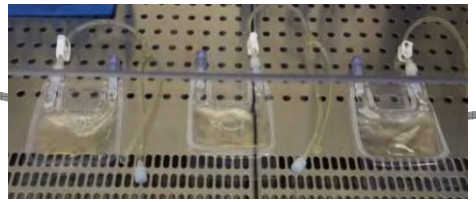
Ensayo Clínico de Terapia Génica en AF

Colecta de CD34+ a partir de sangre periférica movilizada
(GCSF+Plerixafor)



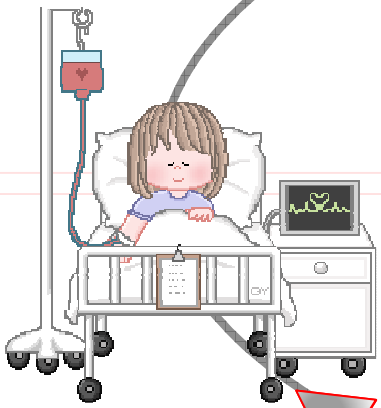
1. Purificacion CD34+

2. Criopreservación



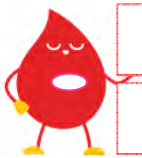
3. Corrección con el vector terapeútico LV:PGKFANCA

Paciente Fanconi

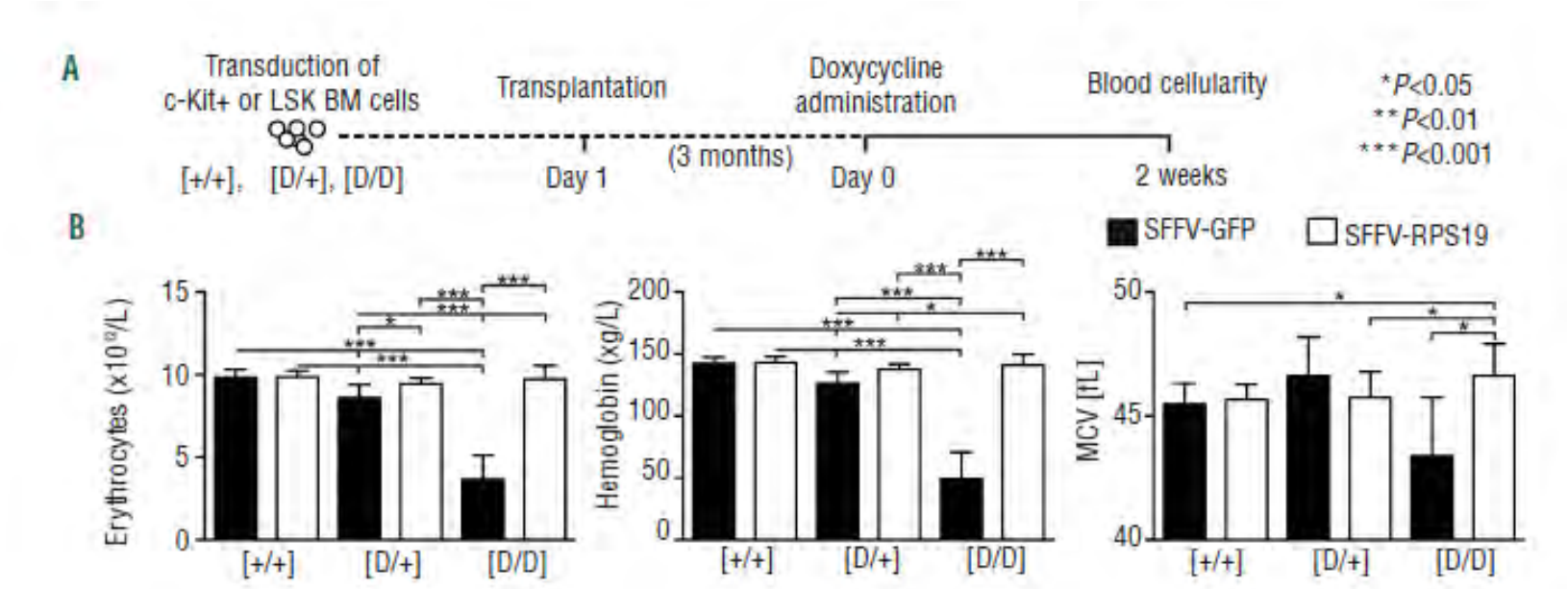


4. Infusión de las células corregidas
Sin acondicionamiento

Analogía entre DBA y AF

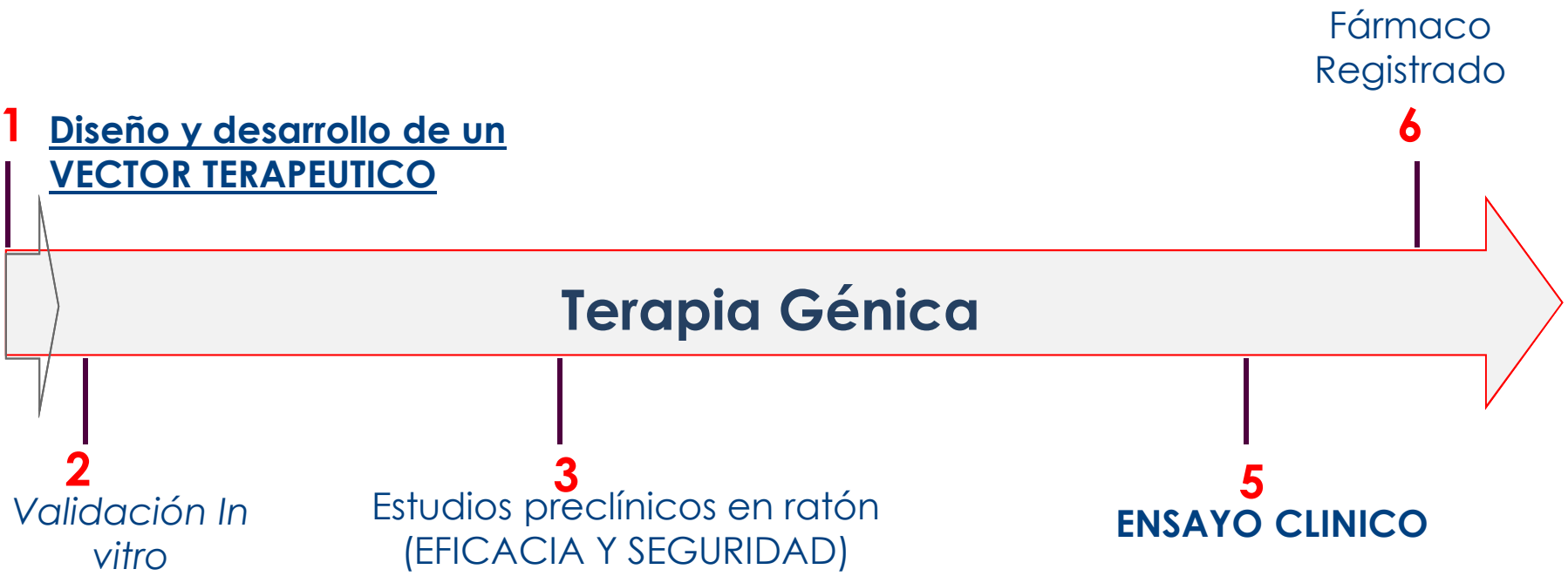


- Síndrome de fallo medular
- Enfermedad monogénica
- Trasplante de médula Ósea
- Terapía Génica



De Jakko et al., *Hematologica*. 2014

Terapia Génica en Anemia de Blackfan Diamond



Todos Juntos es posible

Paula Río **Aurora de la Cal** **Juan Bueren**

Mª José Del Pino
Yari Giménez
Mariela Villanueva
Laura Ugalde

HNJ
Julián Sevilla
Eva Galvez

CIEMAT
Rebeca Sanchez
Omaira Alberquilla

Maria García Bravo
Aida García

GRUPO DE FALLOS MEDULARES
Cristina Beléndez
Cristina Díaz de Heredia
Albert Catalá
Maria Angeles Dasí
Ana Galera Diego

BIOBANCO CIBER
Salvador Martí
Virginia Corrchano

LUND UNIVERSITY
Stefan Karlsson
Johan Flygare

TODOS LOS CLÍNICOS

Y en Anemia de Fanconi

Rebeca Sánchez
Guillermo Güenechea
Omaira Alberquilla
José C. Segovia

José A. Casado
Yari Giménez
Francisco J. Román
Lara Álvarez
Aida García

Technical Responsable	Production Department	Quality Control Department	Quality Garanty Department
Maria L. Lamana	Paula Río	Rosa M. Yáñez	Laura Cerrato
	Mari Luz Lozano	Miriam Hernando	
		Lara Álvarez	

Jordi Surrallés
María Roser Pujol

Carmen Azqueta
M.Mar Pujol
Sergi Querol

Anne Galy
Fulvio Mavilio

Asociación Española de ANEMIA DE FANCONI