

Preguntas frecuentes sobre SPG52 y la terapia génica

¿Qué es la paraplejía espástica-52 (SPG52)?

- La paraplejía espástica-52 (SPG52) es un trastorno genético ultra raro causado por mutaciones en el gen AP4S1, que altera el modo en que las neuronas transportan proteínas.
- Esta alteración afecta el desarrollo y el movimiento del cerebro, provocando una discapacidad progresiva.

¿Qué tan raro es?

- Se sabe que menos de 60 niños en todo el mundo tienen SPG52.
- Debido a su baja incidencia, no existen tratamientos aprobados y la financiación para la investigación es muy limitada. Las propias familias deben recaudar fondos para impulsar la ciencia.

¿Cómo afecta SPG52 al desarrollo de un niño?

- Los niños a menudo pierden hitos del desarrollo como gatear, caminar o hablar.
- Mayor experiencia:
 - Retrasos graves en el desarrollo
 - Discapacidades intelectuales
 - Poco o ningún habla
 - Convulsiones
 - Espasticidad (rigidez/tensión muscular)
 - Pérdida eventual de la marcha y del uso de brazos/manos
- Sin tratamiento, la vida diaria implica terapias, visitas al hospital y ver cómo se deterioran las capacidades.

¿Por qué hay esperanza?

- Investigadores de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) llevan 6 años desarrollando una terapia génica para SPG52.
- Ya lo han hecho:
 - Construyeron un modelo de ratón que imita la enfermedad.
 - Se creó un vector de terapia genética que lleva una copia sana del gen AP4S1.
 - Se ha demostrado que funciona en ratones y en neuronas cultivadas a partir de células madre de pacientes.
- La ciencia es real y la terapia está casi lista para los niños.

¿Qué es la terapia genética?

- La terapia génica trata enfermedades reparando, reemplazando o desactivando los genes que las causan. Los médicos introducen nuevas instrucciones genéticas en las células de una persona. La célula las lee y produce la proteína adecuada o deja de producir una dañina.
- La SPG52 se debe a cambios perjudiciales en el gen AP4S1. Un enfoque de reemplazo génico proporcionaría un AP4S1 funcional para restaurar la función de la proteína AP-4 faltante en células clave.
- La terapia génica ataca la causa raíz, no solo los síntomas. Un tratamiento puede tener efectos duraderos porque las células siguen usando las nuevas instrucciones; sin embargo, no reparará el daño ya producido, y por eso el tiempo es crucial.

• ¿Han tenido éxito otras terapias genéticas?

- Sí, la terapia genética ha logrado éxito en el tratamiento de ciertas enfermedades genéticas como la Inmunodeficiencia Combinada Severa (SCID), la enfermedad de Huntington, la anemia de células falciformes, el síndrome de Wiskott-Aldrich, entre otras.
- La terapia génica es un campo en rápida evolución con el potencial de tratar una amplia gama de enfermedades genéticas. A medida que avanza la investigación, se espera que la terapia génica sea aún más exitosa y accesible para los pacientes.
- Más cerca de casa, un proyecto paralelo, Melpida, desarrollado por la familia Pirovolakis para un trastorno similar (SPG50), alcanzó con éxito los ensayos clínicos en tan solo tres años, gracias íntegramente a la recaudación de fondos de base. Los primeros resultados del Hospital SickKids de Toronto muestran que la progresión de la enfermedad se ha detenido y que las habilidades motoras han mejorado en el primer niño tratado. El éxito de Melpida demuestra lo que se puede lograr cuando las comunidades se unen.

Preguntas frecuentes sobre La Luz de Leo

¿Qué es la Luz de Leo?

- Una iniciativa familiar para recaudar fondos para apoyar el desarrollo y la administración de una terapia genética, que ya está en marcha en la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB), para Leo y otros niños con SPG52, para que tengan una oportunidad real de un futuro mejor.
- Una campaña para compartir la historia de Leo para crear conciencia sobre SPG52 y la detección temprana de enfermedades raras a través de pruebas genéticas, que invita a las personas a actuar a través de donaciones, intercambio y defensa.

¿Qué cubre la recaudación de fondos?

- Cada dólar recaudado apoya directamente:
 - Estudios de toxicología y seguridad
 - Presentación regulatoria ante la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS)
 - Fabricación de vectores virales de grado clínico
 - Lanzamiento del primer ensayo clínico con SPG52 en humanos

¿Por qué las familias están recaudando fondos?

- Ninguna compañía farmacéutica invierte en investigación debido a la rareza del SPG52, lo que significa que no existe un mercado comercial. Esto implica que las propias familias de los pacientes con SPG52 deben recaudar los fondos para impulsar el progreso.
- Un proyecto paralelo, Melpida, desarrollado por la familia Pirovolakis para un trastorno similar (SPG50), alcanzó con éxito los ensayos clínicos en solo tres años, enteramente mediante recaudación de fondos de base.

¿Adónde va el dinero?

- Se gestiona de forma transparente y con colaboración s
- Las donaciones se destinan directamente a un "proyec fines de lucro Rare Village. Una vez dirigidas, Rare designada, al equipo de investigación de la UAB y a la terapia génica SPG52.

¿Las donaciones son deducibles de impuestos?

- Sí. Gracias a la Rare Village Foundation y GoFundMe Pro, las donaciones son deducibles de impuestos.
- Se enviará un recibo a la dirección de correo electrónico proporcionada al donar. Este recibo incluirá los detalles de la donación, como la fecha, el monto y la información del beneficiario.

¿Quién más está recaudando fondos?

- Irina - Rumania - <https://www.facebook.com/profile.php?id=61573956416205>
- Samuel - España - <https://www.facebook.com/corropormarinaysamuel>
- Abril - Spain - <https://www.laluchadeabril.net/>
- Helia - España - <https://unrayodeluzparahelia.org/>

¿Cuáles son otras formas de ayudar?

- Dona: cada dólar ayuda a que la terapia genética esté disponible antes y a salvar las habilidades de Leo.
- Compartir: utilice las plantillas y folletos de correo electrónico, mensajes de texto y redes sociales en www.leoslight.org/help para ayudar a difundir la información entre amigos, familiares, trabajo, gimnasios y comunidades religiosas.
- Publica en las redes sociales: comparte leoslight.org en Instagram, Facebook, TikTok, X, LinkedIn y Nextdoor.
- Recauda fondos para Leo: aprovecha los cumpleaños y días festivos como una oportunidad para pedir donaciones en tu nombre.
- Convírtase en donante mensual: las donaciones mensuales permiten que los investigadores cumplan con los plazos y protegen el tiempo de Leo.
- Utilice la contribución equivalente de su empresa: como si se tratara de una contribución equivalente única de RR.HH.
- Haga presentaciones cálidas, por ejemplo: líder de la empresa, clínica o consultorio terapéutico, periodista local, etc.
- Organice un microevento, como una cena, una noche de trivia, una clase de yoga, un concierto en el porche o una venta de pasteles.
- Patrocine un día de partido: done una gorra (por ejemplo: \$2500) y anunciaremos que todas las donaciones se duplicarán.
- Ofrezca habilidades profesionales o en especie: relaciones públicas, video, diseño, voluntariado, artículos para subasta silenciosa, etc.