

Perfil Fàtima Bosch Bioquímica i especialista en teràpia gènica, un procediment que tracta les malalties transferint gens en teixits de l'organisme malalt o en cèl·lules trasplantades, celebrarà una trobada amb els lectors en el marc de les Converses de Salut, impulsades per EL PERIÓDICO amb el suport de la Fundació Doctor Antoni Esteve.

Restaurar gens per curar malalties

Leonard Beard

MICHELE CATANZARO
Barcelona

El 2006, un pare va anar a veure la bioquímica Fàtima Bosch amb una esperança: que els ratolins modificats genèticament al laboratori de la investigadora servissin per a la malaltia neurodegenerativa de la seva filla, la mucopolisacaridosi tipus IIIA. Bosch estava portant a terme un treball pioner: restaurar gens d'animals malalts. En concret, els transferia gens, que eren les còpies correctes dels gens canviats que causaven la malaltia (una estratègia que forma part del que es diu teràpia gènica).

Bosch no havia treballat mai amb la malaltia d'aquesta nena, però es va deixar convèncer. Quinze anys després, s'està assajant en pacients humans la seguretat i les primeres indicacions d'eficàcia d'una teràpia desenvolupada per la investigadora contra aquesta classe de malalties. «La majoria de les teràpies gèniques estan en fase d'investigació, però tenim l'expectativa que en un futur pròxim es puguin aplicar a moltes malalties humanes», afirma.

La investigadora participarà en una trobada en directe a les xarxes socials d'EL PERIÓDICO dijous, 12 de gener, a les 18.30 hores. Els lectors i lectores que tinguin preguntes per a ella poden enviar-les a entretodos@elperiodico.com. La trobada forma part de les Converses de Salut, impulsades per EL PERIÓDICO, amb el suport de la Fundació Doctor Antoni Esteve.

La teràpia gènica intenta tractar malalties transferint gens en teixits de l'organisme, o en cèl·lules que es treuen del cos i es tor-



La bioquímica Fàtima Bosch.

nen a trasplantar després de la manipulació genètica. L'exemple més famós és la vacuna de la covid-19. Les principals vacunes injecten a l'organisme gens o RNA, que desencadenen l'expressió d'una de les proteïnes del virus, que al seu torn genera la reacció immune protectora.

En moltes malalties rares hi ha un gen canviat que causa la malaltia. Una estratègia possible consisteix a introduir el gen correcte en un vector viral (essencialment, un virus al qual se li han eliminat els gens virals), que s'utilitza com a vehicle per entrar en l'organisme i corregir l'error. Un cas d'èxit d'aquest enfocament és Luxturna, una teràpia que s'injecta a l'ull i millora un tipus de ceguesa congènita.

Bosch va aplicar aquesta estratègia a la mucopolisacaridosi tipus IIIA (MPSIIIA) i a quatre altres

malalties rares que comparteixen el seu mecanisme fisiopatològic. Va desenvolupar un mètode per administrar la teràpia directament al líquid cefalorraquidi. Després d'uns resultats prometedors en ratolins i gossos, ara la farmacèutica Esteve l'està assajant en pacients de MPSIIIA en fases inicials.

'Restaurar gens per curar malalties'

CONVERSA AMB
FÀTIMA BOSCH

Dijous, 12 de gener. 18.30 h
Youtube / Facebook
d'EL PERIÓDICO

El camp de la teràpia gènica té tant potencial que ha cridat l'atenció de l'Agència Mundial Antidopatge. Bosch forma part d'un comitè que aquesta organització va crear després d'assabentar-se que amb teràpia gènica es podia transferir a ratolins l'eritropoietina (EPO), una substància dopant. «Aquesta aplicació posa de manifest la diferència entre teràpia i millora», comenta la investigadora. El gran escull de la teràpia gènica són les malalties més comunes, en les quals intervenen molts gens i factors ambientals. «En aquest cas, no està clar d'entrada quins gens terapèutics s'han de transferir», explica Bosch. No obstant, ja hi ha casos d'èxit, com les teràpies basades en cèl·lules CAR-T per a alguns tipus de càncer.

Bosch també ha aconseguit avanços en aquest àmbit, en con-

cret amb la diabetis de tipus 1. Per mitjà d'injeccions intramusculars, el seu equip va aconseguir que uns gossos diabètics tinguessin una vida lliure de la malaltia fins a vuit anys després del tractament. Bosch assegura que aquest enfocament s'hauria d'assajar en pacients humans en un futur pròxim de la mà de Kyria Therapeutics, una *start-up* nord-americana a la qual la UAB ha llicenciat el tractament.

Els costos de la teràpia

«El gran coll d'ampolla és la manufactura dels vectors virals d'altíssima qualitat per poder tractar pacients humans», explica Bosch. Les teràpies gèniques solen tenir costos altíssims, de fins a milions d'euros. «Seria important generar els vectors clínics mitjançant sistemes que permetin reduir els seus costos de manufactura, de manera que així es podrien tractar molts pacients», indica la investigadora.

Nascuda a Figueres el 1957 i criada a Espolla, Bosch va estudiar Farmàcia a la Universitat de Barcelona. Després va emprendre el doctorat sota la direcció de Joan Guinovart, que aviat se'n va anar a la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB), amb el grup que va fundar la Facultat de Veterinària. Durant els anys 80, Bosch va treballar entre la UAB i els Estats Units, primer a la Vanderbilt University (Nashville) i després a la Case Western Reserve University (Cleveland).

El 1990 es va assentar definitivament a la UAB, on va crear el primer laboratori de ratolins transgènics a Espanya. D'allà va sorgir el 2003 el Centre de Biologia Animal i Teràpia Gènica (CBATEG), on s'han forjat els principals resultats de la investigadora. ■