

Ensayos clínicos avanzados de terapia génica, terapia con ARN y terapia edición genómica

Las terapias génicas ofrecen tratamientos muy prometedores para la ceguera genética

Hace tan sólo diez años, un paciente con diagnóstico clínico de distrofia hereditaria de retina tenía que enfrentarse a un pronóstico inevitable, pérdida progresiva de visión y ceguera. No había un tratamiento eficaz para curar o detener la progresión de la enfermedad.

Recientemente, la implementación de tecnologías de vanguardia ha mejorado considerablemente las perspectivas de futuro de los pacientes y sus familias.

Tabla elaborada por la empresa DBGen:

Enfermedad	Gen	Metodología	Fase Ensayo	Empresa promotora	Vía de administración
Neuropatía óptica hereditaria de Leber	<i>MT-ND4</i>	Adición génica (GS010)	Fase 3	GenSightBiologics	Inyección intravítrea
Neuropatía óptica hereditaria de Leber	<i>MT-ND4</i>	Adición génica (rAAV2-ND4)	Fase 2/3	HuazhongUniversity	Inyección intravítrea
Coroideremia	<i>CHM</i>	Adición génica (NSR-REP1)	Fase 3	Biogen	Inyección subfoveal
Retinosis pigmentaria ligada al X	<i>RPGR</i>	Adición génica (AAV-RPGR)	Fase 1/2/3	Biogen	Inyección subretinal
Amaurosis congénita de Leber	<i>CEP290</i>	Oligonucleótido antisentido (QR-110)*	Fase 1/2 (Inicio 04/2019)	ProQRTherapeutics	Inyección intravítrea
Amaurosis congénita de Leber	<i>CEP290</i>	Basada en CRISPR (edición genómica) (AGN-151587 EDIT-101)#	Fase 1/2 (Inicio 06/2019)	Editas Medicine + Allergan	Inyección subretinal



*ProQR está desarrollando un nuevo fármaco, seprofarsen (QR-110), para pacientes con LCA10 debido a la mutación p.Cys998X, también conocida como mutación c.2991+1655A> G, en el gen *CEP290*.

#Estudio abierto, de dosis única ascendente para evaluar la seguridad, tolerabilidad y eficacia de AGN-151587 (EDIT-101) en pacientes adultos y pediátricos con amaurosis congénita de Leber tipo 10 (LCA10) causada por una mutación heterocigótica compuesta o homocigótica c.2991+1655A> G en el intrón 26 (IVS26) del gen *CEP290* ("LCA10-IVS26").

Información elaborada por la empresa dbgEN <https://dbgen.com>