

NOTA DE PRENSA

- La Fundación Columbus facilita el acceso a las terapias más avanzadas y efectivas a niñas y niños con cáncer y enfermedades raras que más lo necesitan.
- Concluido con éxito su programa de protonterapia para cáncer infantil, en el que la Fundación asistió a 155 familias, la Fundación se centra ahora en su programa de terapia génica para enfermedades raras infantiles.
- Más de 30 niños de 12 países diferentes han recibido tratamiento de terapia génica en los centros de Europa y Estados Unidos, mejorando radicalmente su calidad de vida.

La Fundación Columbus, Columbus Children's Foundation en EEUU, es una organización internacional que tiene como objetivo facilitar el acceso a las terapias más avanzadas y efectivas a niñas y niños con cáncer y enfermedades raras, para mejorar su esperanza y calidad de vida.

La Fundación ha desarrollado dos programas: el programa de protonterapia para tratar el cáncer infantil y el programa de terapia génica para los niños con enfermedades raras, en el que se integra el Objetivo10, un objetivo para desarrollar tratamientos efectivos de terapia génica para 10 enfermedades raras en 10 años.

En 2018, la organización desarrolló un ambicioso proyecto para ayudar a los niños y niñas con cáncer a acceder a la terapia de protones, un tipo de radioterapia menos invasiva que hasta 2019 no estuvo disponible en ningún centro hospitalario en España. Gracias a este programa, 155 familias pudieron acceder al tratamiento con el apoyo de la Fundación Columbus.

Con respecto al programa de terapia génica, la Fundación Columbus trabaja para facilitar el acceso a la terapia génica a niñas y niños que sufren enfermedades raras, pues este tipo de terapia ofrece una posibilidad de mejora en la calidad de vida para aquellas enfermedades raras de origen monogénico (la falta de un gen o un gen defectuoso es la causa de la enfermedad). Se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes y alrededor de 30 millones en Europa. Uno de cada dos pacientes diagnosticados es un niño y 3 de cada 10 niños no vivirá para ver su quinto cumpleaños.

La Fundación Columbus identifica áreas donde hay una necesidad médica no cubierta en enfermedades raras y donde la terapia génica pueda tener garantías de éxito, como es el caso de las enfermedades raras sobre la deficiencia de AADC (deficiencia de L- Aminoácido aromático descarboxilasa) o Parkinson infantil, Niemann Pick C y la paraplejía espástica tipo 50 o SPG50, donde se han conseguido grandes avances. Más de 30 niños de 12 países diferentes han recibido tratamiento de terapia génica en los centros de Europa y Estados Unidos, de la mano del neurocirujano, el Dr. Krystof Bankiewicz, patrono y CEO de Columbus Children´s Foundation, y su equipo.

El doctor Bankiewicz es polaco de nacimiento y el centro europeo donde realiza las operaciones de terapia génica está en Varsovia. A través de esta fuerte conexión con Polonia, cuando estalló la guerra en Ucrania, la Fundación Columbus identificó organizaciones locales que realizan un trabajo de acogida y cuidado de niños y niñas ucranianos refugiados con enfermedades raras y trastornos genéticos. Así nació la campaña UCRANIAX2 para ayudar a que los niños ucranianos con enfermedades raras puedan continuar con sus tratamientos, suspendidos debido a la guerra.

Creada en 2017 de la mano del premiado científico Damià Tormo y el reconocido empresario y directivo internacional Javier García, la Fundación Columbus trabaja para contribuir al desarrollo de la sociedad, promoviendo y difundiendo cultura y ciencia e impulsando iniciativas sociales para ayudar a los que más lo necesitan basándose en tres ejes de actuación: salud, innovación y cultura.

Terapia génica

La terapia génica es un tipo de tratamiento que utiliza genes para tratar o prevenir enfermedades insertando un gen en las células de un paciente. El gen se introduce en el organismo encapsulado en un virus modificado (vector adenoasociado) que le permite el acceso a órganos o tejidos específicos donde entregar el gen que transporta. Esta técnica permite sustituir el gen causante del trastorno por uno sano, agregar genes que ayudan a tratar o combatir la enfermedad y desactivar genes que están ocasionando problemas.

Dado el pequeño número de pacientes a los que afectan las enfermedades raras, comparado con las enfermedades más convencionales, las terapias para estas enfermedades carecen de interés comercial para la industria farmacéutica. El objetivo de la Fundación Columbus es que se desarrolle un tratamiento efectivo para estas enfermedades y que llegue a todos los pacientes que lo necesitan en todo el mundo.

Generalmente se considera que una enfermedad es rara si afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Uno de cada dos pacientes es un niño. A pesar de su baja incidencia si sumáramos todos los enfermos de las más de 7.000 patologías raras que se conocen, la población sería mayor que la del tercer país con más habitantes del planeta, pues se estima que en el mundo hay más de 320 millones de personas afectadas por este tipo de enfermedades

El impacto que las enfermedades raras tienen en los pacientes, sus familias y la sociedad es profundo, ya que muchos son graves, crónicos y progresivos, con altas tasas de mortalidad. Tres de cada diez niños diagnosticados no vivirán para cumplir su quinto cumpleaños.

Los pacientes con enfermedades raras graves y potencialmente mortales viven a menudo sin esperanza, ya que no tienen opciones de tratamiento efectivas y se enfrentan a una muerte prematura.

Cuando los tratamientos para este tipo de enfermedades son clínicamente posibles, pero no comercialmente viables, la Fundación interviene, acelerando la investigación y haciendo accesibles las terapias a los pacientes.

La Fundación tiene acceso a una red global de expertos y colaboradores en esta materia, que va desde aspectos preclínicos, a desarrollo clínico y aspectos regulatorios y producción. Esto permite colaborar con muchos grupos de investigación y facilitar el desarrollo de estas terapias.

Para este programa es clave la colaboración que la Fundación Columbus tiene con Viralgen Vector Core, una de las empresas líderes mundiales en fabricación de vectores virales y domiciliada en San Sebastián. Viralgen proporciona su conocimiento, acceso a capacidad y fabricación de vectores AAV con un descuento significativo para los programas sanitarios sobre enfermedades raras para las que existe una disponibilidad terapéutica comercial limitada.

La selección de enfermedades se realiza mediante un panel de expertos mundial que analiza cada solicitud teniendo en cuenta la promesa científica, la falta de interés comercial, la traslación preparada y el equipo de desarrollo de calidad.

En la actualidad, la Fundación Columbus ha conseguido importantes avances para acelerar el tratamiento con terapia génica para la enfermedad rara sobre la deficiencia de L-aminoácido aromático de descarboxilasa (deficiencia de AADC) o párkinson infantil, la paraplejía espástica tipo 50 o SPG50 o Niemann Pick C.

Hasta el momento, más de 30 niños y niñas de todo el mundo han recibido tratamiento en los centros de Europa y EE. UU. donde trabaja la Fundación Columbus y la Columbus Children´s Foundation, con excelentes resultados que han mejorado radicalmente la calidad de vida y la de sus familias.

Irai, la niña que “nació dos veces”

Uno de los casos más destacados ha sido el de Irai, la primera paciente española tratada con terapia génica para parkinson infantil. Irai es una de las 150 pacientes afectadas en el mundo por la deficiencia de L-aminoácido aromático de descarboxilasa AADC, también conocida como parkinson infantil. Una enfermedad que no tiene cura posible. Sin embargo, el caso de Irai es una elocuente demostración de cómo la terapia génica está cambiando la historia. Los padres de Irai afirman que la pequeña nació dos veces: cuando vio la luz y cuando la operaron.

Antes de su intervención con terapia génica por el Dr. Krystof Bankiewicz, Irai no podía utilizar ni brazos ni piernas. Era incapaz de mantener la cabeza erguida. No podía hablar y le era imposible sentarse. Padecía una dolorosa tensión en el cuello debido a sus crisis oculógiras. Se enfrentaba a una vida breve con necesidad de cuidados constantes.

Sin embargo, en 2019 después de la intervención, Irai comenzó a progresar de manera notable, siendo la intervención con terapia génica un éxito. Actualmente, Irai progresa con gran rapidez. Ahora es capaz de sostener la cabeza muy bien.

Controla cada vez más sus extremidades. Comienza a caminar y dice sus primeras palabras. Las crisis han desaparecido y sus progresos son notables.

El mismo pronóstico esperanzador tiene Candela, la última paciente española diagnosticada con parkinson infantil y que como Irai, se trató con terapia génica de la mano de la Fundación Columbus en diciembre de 2021.

Protonterapia

La protonterapia es una forma de radioterapia más precisa que permite irradiar tumores sin afectar otros órganos próximos. Está especialmente indicada en situaciones clínicas delicadas en las que el tumor se encuentra en áreas de difícil acceso o próximas a otros órganos y tejidos delicados, así como en el caso de tumores pediátricos donde los tejidos y órganos se encuentran en pleno desarrollo.

En 2018, debido a la inexistencia de centros de protonterapia en España, la Fundación Columbus desarrolló un programa pionero dirigido a niños con cáncer para que, en aquellos casos indicados por el equipo médico del hospital, pudieran ser tratados en un centro europeo de protonterapia. Gracias a la colaboración con cinco centros de protonterapia ubicados en Italia, Suiza, Alemania y Francia, la Fundación ayudó a 155 familias en la coordinación con el equipo médico, la asistencia en el proceso administrativo, ofreciendo un respaldo logístico y ayuda económica a las familias más vulnerables.

Afortunadamente se abrieron dos centros de protones en Madrid en 2019 y 2020, lo que produjo un descenso importante en el número de pacientes derivados al extranjero. Además, en 2021 se tramitó la ley catalana para no derivar pacientes de protonterapia al extranjero, dando prioridad a la derivación de pacientes a otras comunidades autónomas. La Fundación participó en el

trámite de esta ley aportando datos al debate parlamentario sobre la actividad realizada en el proyecto de protonterapia, apoyando la necesidad de la aprobación de dicha ley.

Así, el objetivo del programa de protonterapia se consiguió con éxito. Los niños españoles con cáncer infantil y sus familias ya no tienen que desplazarse muchos kilómetros lejos de sus casas, abordando un tratamiento médico durante meses en un entorno e idioma desconocidos con todas las dificultades que aquella situación entrañaba. La derivación al extranjero ya solo se produce como última opción, cuando no hay más alternativa.

Actualmente, tratándose la inmensa mayoría de pacientes en nuestro país, la Fundación Columbus realiza una labor de asesoramiento a las familias que lo soliciten como organización de referencia en esta materia.

Promoviendo el mensaje de la fundación a través de la cultura musical

La Fundación Columbus trabaja para contribuir al desarrollo de la sociedad, promoviendo y difundiendo la cultura y la ciencia e impulsando iniciativas sociales para ayudar a los que más lo necesitan, basándose en tres ejes de actuación: salud, cultura e innovación.

Con el objetivo de dar a conocer la labor de la Fundación Columbus y recaudar fondos para llevar a cabo sus objetivos fundacionales, la Fundación promueve y divulga la cultura con la programación de conciertos benéficos en los que participan artistas de reconocido prestigio internacional, como el director de orquesta Ramón Tebar.

La Fundación ha organizado conciertos en lugares tan emblemáticos como el Museo del Prado (Madrid), la Casa Batlló (Barcelona), la catedral de Santiago de Compostela o el monasterio de Arantzazu.

El protagonista de estos conciertos es un extraordinario chelo de 1800, fabricado por Josef Guadagnini, apodado Il Soldato. Este excepcional instrumento se ha ido heredando entre grandes intérpretes. El gran maestro Herre Jan Stegenga eligió a Ángel Luis Quintana, solista de la Orquesta Nacional de España, como sucesor de esta joya. La Fundación Columbus adquirió y donó Il Soldato al maestro Quintana convirtiéndose en la primera organización benéfica española en disponer de un instrumento tan valioso con fines benéficos.