



“Se espera que en un futuro se pueda alcanzar una cura definitiva de la enfermedad mediante estrategias de terapia génica”

## Entrevista Rocío Maseda

*Dermatóloga del Hospital Universitario La Paz (Madrid)*

Rocío Maseda es licenciada en Medicina por la Universidad Autónoma de Madrid, posee formación complementaria en Dermatología Pediátrica en el Great Ormond Street Hospital de Londres, y es miembro del Grupo Español de Dermatología Pediátrica.

Actualmente, es médico adjunto del servicio de Dermatología del Hospital Universitario La Paz (Madrid), y pertenece a la Unidad de Epidermolísis bullosa del centro. Además de participar activamente en labores asistenciales, docentes y de investigación, es co-investigadora en múltiples ensayos clínicos, y lidera un ensayo clínico de terapia génica en EB.

Sin duda, **la vida de Rocío Maseda está ligada a la Piel de Mariposa y a su investigación.** En esta entrevista, nos cuenta cómo empezó a implicarse con los/las pacientes con Piel de Mariposa, cómo una sinergia con DEBRA para atender mejor a las familias, y hace un repaso por los principales ensayos clínicos desarrollados en el Hospital La Paz en materia de EB. Su objetivo es encontrar una cura para esta enfermedad; y en ello trabaja día a día.



Fotografías: Carmen Castellón - El Confidencial

### ¿Cómo conociste la Piel de Mariposa y por qué empezaste a implicarte tanto con esta causa?

Conocí de cerca la EB en el año 2011, cuando comencé mi residencia en el hospital La Paz. **El Dr. Raúl de Lucas me hizo implicarme desde el principio en la asistencia de estos/as pacientes** y, desde entonces, es una parte fundamental de mi actividad como dermatóloga. Le estoy muy agradecida por haberme dejado formar parte de esta gran familia.

Por otro lado, en el año 2014, realicé una rotación en el servicio de Dermatología Pediátrica del Great Ormond Street Hospital de Londres, junto a las Dras. Anna Martínez y Jemmima Mellerio, dos referentes internacionales en el campo de la EB. Eso hizo que **puiera ver cómo se trabajaba con estos/as pacientes en un país pionero en la asistencia e investigación, como es Reino Unido**, y poder traer algunos de esos conocimientos a España, para organizar la Unidad de EB como centro de referencia nacional.



Fotografías: Carmen Castellón - El Confidencial

### ¿Se ha avanzado mucho en materia de investigación en EB en los últimos años? ¿Cuáles son los avances más destacados que se han logrado?

A pesar de los enormes progresos realizados en la comprensión de las bases moleculares de las distintas formas de EB, no existe aún una cura para esta enfermedad, y **sólo es posible hacer un tratamiento preventivo y sintomático** de las lesiones cutáneas y de las posibles complicaciones sistémicas.

En la última década, se han desarrollado numerosos tratamientos en investigación, principalmente basados en terapias génica, celular y proteica. **Actualmente, existen más de 100 ensayos clínicos sobre EB** registrados en la página ClinicalTrials.gov, muchos de los cuales están todavía en fase de reclutamiento. Dada la naturaleza multiorgánica de la EB, especialmente en las formas más graves, los tratamientos sistémicos se consideran los más oportunos, ya que su efecto no se limita localmente al lugar de la administración.

Además, en los últimos años, se han desarrollado nuevas estrategias que tienen como objetivo aumentar la calidad de vida de las personas afectadas, retrasando la progresión de los síntomas, como el **uso de fármacos para el control del escozor** (incluido el uso de la toxina botulínica -bótox- para disminuir la formación de ampollas en EB simple y otras formas), **moléculas antifibróticas** (losartán, ruxolitinib) o **terapias antiinflamatorias y para mejorar la cicatrización**, como la diacereína, la alantoína o el Oleogel-S10.

Además, la búsqueda de posibles terapias para la EB, ha llevado a considerar el uso fuera de ficha técnica de medicamentos ya aprobados para otras patologías, como tratamiento para estos pacientes, como la **gentamicina**.

## ¿Cuáles son los proyectos de investigación sobre la Piel de Mariposa que se están llevando a cabo en el hospital La Paz?

En los últimos años, se han desarrollado varios ensayos clínicos de terapia celular y génica en el Hospital Universitario La Paz. Estos son algunos de los más relevantes:

### Infusión de células madre

Destaca el ensayo clínico fase I/II (EudraCT: 2017-000606-37), que ha finalizado recientemente, en el que se ha evaluado la seguridad y la eficacia preliminar de la infusión de células madre mesenquimales haploidénticas derivadas de médula ósea para el tratamiento de 9 pacientes pediátricos con EB distrófica recesiva. Se ha observado que la infusión intravenosa de estas células madre puede proporcionar **beneficios clínicos al reducir la inflamación, la gravedad de la enfermedad, el dolor y el escozor**, y mejorar así, en definitiva, la calidad de vida en la mayoría de los pacientes incluidos en el estudio.

### Terapia tópica

También se han realizado dos ensayos clínicos de terapia tópica, con alantoína al 6% (sustancia que tiene la capacidad de aumentar la hidratación de la piel, con propiedades calmantes y reparadoras) y con Oleogel-S10 (sustancia que contiene extracto de corteza de abedul y presenta propiedades antiinflamatorias, analgésicas y antimicrobianas). Este último está pendiente de comercialización, tras haber demostrado **eficacia en la cicatrización de las heridas de los pacientes con EB**.

### Terapia génica

Dentro de la terapia génica, se está llevando a cabo un ensayo fase I/II (EudraCT: 2017-004806-17) para evaluar la seguridad y la eficacia preliminar de la aplicación tópica de QR-313 a pacientes con EB distrófica recesiva o dominante con una o más mutaciones patogénicas en el exón 73 del gen COL7A1. El QR-313 es un gel capaz de “saltarse” el exón 73 del ADN, que contiene la mutación responsable de la falta de colágeno de tipo VII.

Recientemente, se ha llevado a cabo en el Hospital Universitario La Paz un **tratamiento compasivo con gentamicina intravenosa** en una paciente con EB simple con distrofia muscular, con buenos resultados en cuanto a mejoría cutánea, respiratoria y muscular, que serán publicados próximamente.



Fotografías: Carmen Castellón - El Confidencial

## ¿Hay esperanza para alcanzar la cura?



Dado que la EB es un grupo heterógeno de enfermedades, con diferentes subtipos y síntomas, existen diferentes tipos de abordajes terapéuticos y líneas de investigación en marcha, aunque sin una traslación clínica efectiva por el momento.

**Es esperable que en un futuro se pueda alcanzar una cura definitiva de la enfermedad** mediante estrategias de terapia génica que permitan la corrección definitiva del defecto genético causante de la enfermedad.

**El equipo de DEBRA acude todos los lunes al Hospital La Paz en el marco del proyecto ‘Contigo en el hospital’.**

**¿Cómo definirías la colaboración que se establece con la ONG?**

Para nosotros/as, el apoyo de DEBRA, tanto presencial, todos los lunes, como a distancia, es fundamental en nuestra práctica clínica habitual, ya que **constituye el mejor nexo con los/las pacientes y las familias que se puede tener**.

Los miembros de DEBRA son, para nosotros, parte fundamental de la Unidad de Epidermolisis bullosa hereditaria de La Paz, centro de referencia en EB desde el año 2017, junto a los hospitales Sant Joan de Déu y Clinic, de Barcelona.

“**DEBRA constituye el mejor nexo entre pacientes y familiares que se puede tener.**”

