

Rugonersen: Un paso esperanzador para el tratamiento del Síndrome de Angelman

Oak Hill Bio ha publicado los resultados del estudio clínico de fase 1 TANGELO sobre *rugonersen*, un nuevo fármaco experimental dirigido a tratar el Síndrome de Angelman (SA). Este estudio aporta pruebas prometedoras de que *rugonersen* puede mejorar la actividad cerebral y el desarrollo de los niños con SA.

¿Qué es el Síndrome de Angelman y por qué es importante este estudio?

El SA es una enfermedad genética poco común y compleja que afecta a 1 de cada 20.000 personas. Suele provocar un desarrollo muy lento, ausencia o escaso lenguaje, problemas motores, trastornos del sueño, epilepsia y patrones eléctricos cerebrales característicos.

La causa es la falta de una copia funcional del gen **UBE3A** en el cerebro. Aunque todos tenemos dos copias (una de cada progenitor), solo la materna está activa en las neuronas. Si esa copia falla, aparece el SA. La copia paterna está presente, pero “apagada”.

Rugonersen intenta precisamente eso: **despertar esa copia paterna dormida**, con la esperanza de reactivar el gen y tratar la causa raíz del síndrome.

¿En qué consistió el estudio?

El estudio TANGELO fue la primera prueba en humanos de rugonersen. Se evaluaron su seguridad, comportamiento en el cuerpo y efectos sobre el desarrollo y la actividad cerebral.

61 niños entre 1 y 12 años con diagnóstico genético confirmado participaron en varios países. Recibieron el tratamiento directamente en el líquido ceforraquídeo (mediante punción lumbar).

Se observó si había efectos secundarios, cómo se distribuye el fármaco en el cuerpo y su duración.

También se analizaron posibles cambios en:

- La actividad cerebral (con electroencefalogramas, EEG)
- El desarrollo cognitivo, motor y de comunicación (con pruebas estándar como Bayley-III, Vineland y escalas de impresión clínica SAS-CGI).

¿Qué se observó?

Seguridad:

- El tratamiento fue bien tolerado.
- El efecto secundario más común fue fiebre, que aparecía unos días tras la inyección y se resolvía en menos de una semana.

- Algunos niños tuvieron vómitos, falta de equilibrio, dolor de cabeza o más convulsiones, síntomas habituales en el SA.
- Nadie abandonó el estudio y los efectos secundarios fueron leves o manejables.

Actividad cerebral (EEG):

- Se detectó una reducción clara en la actividad anormal típica del SA, especialmente en las ondas delta.
- Esta mejora alcanzó su punto máximo a las 6 semanas del tratamiento, lo que sugiere que podría ser necesario un tratamiento continuado.
- Las dosis más altas generaron mayores mejoras.

Desarrollo:

- Los niños mostraron avances en habilidades cognitivas, motrices y de comunicación.
- Estos progresos fueron visibles a los 3 meses y se reflejaron en todas las herramientas de evaluación utilizadas.

¿Por qué es tan importante?

Es la **primera vez que un tratamiento dirigido al origen genético del SA demuestra mejoras medibles** en la actividad cerebral y en el desarrollo.

Esto da esperanza real de que rugonersen podría **modificar la enfermedad**. Es un gran paso en el camino hacia terapias que no solo alivien síntomas, sino que cambien el curso del SA.

¿Y ahora qué?

Aunque los resultados son esperanzadores, este estudio no tuvo grupo control (todos los niños recibieron el tratamiento), así que las comparaciones se hicieron con la evolución natural de la enfermedad, lo que puede dar lugar a interpretaciones menos sólidas.

Por eso ya se está preparando un **ensayo de fase 3, más amplio y con placebo**, para evaluar de forma definitiva la eficacia y seguridad de rugonersen.

En palabras del Dr. Mark Shen, uno de los investigadores principales:

"Este es un hito en el desarrollo de terapias que modifican la enfermedad para el Síndrome de Angelman."

Traducción no oficial Esta es una traducción. Pero prevalece el original