

MEDIOS DE COMUNICACIÓN

一项结合基因组编辑和组织生物工程的产品，为表皮溶解水疱症（蝴蝶皮）指定罕见病药
卡三参与的科研项目

基于使用基因组编辑校正的患者细胞的组织生物工程产品已被欧洲药品管理局（EMA）指定为罕见病药（孤儿药），用于治疗隐性营养不良性表皮溶解水疱症。该疾病也被称为蝴蝶皮，其特征为：由于皮肤和粘膜非常脆弱，易发生溃疡和侵袭性皮肤癌。该研究项目由罕见病网络生物医学研究中心（CIBERER）提供资金并由该中心的费尔南多·拉切尔（Fernando Larcher）通过马塞拉·德里奥（Marcela del Río）团队协调，参与该项目的还有能源、环境与技术研究中心（CIEMAT），马德里卡洛斯三世大学（卡三），西梅内丝·迪亚斯（Jiménez Díaz）基金会健康研究所（IIS-FJD）和阿斯图里亚斯血液组织社区中心（CCST）。

隐性营养不良性表皮溶解水疱症是一种罕见的疾病，其特征是在皮肤和内部粘膜上持续形成溃疡、水疱、纤维化以及各种并发症如假性手指融合，并高度易患转移性鳞状细胞癌。治疗该疾病对医护人员是一项挑战，而对患者及其家属而言更需付出极大的努力。

该遗传病是由基因编码为7号的胶原蛋白COL7A1突变引起的，7号胶原蛋白是表皮与真皮粘附的必需蛋白。在西班牙，该基因第80号外显子的突变发生率很高（存在于约50%的西班牙籍患者），这证明了研发该基因的精密疗法是非常有必要的。在开发该产品之前，CRISPR / Cas9分子工具尚缺乏在成人干细胞（例如造血或皮肤）中进行实际临床应用所需的功效水平。因此，这类方案不能与使用病毒载体的常规基因添加疗法竞争。

该产品通过先进疗法，高效利用了CRISPR / Cas9分子工具，已在该疾病的临床前模型中获得成功。成果在2019年发表于期刊《分子疗法》（Molecular Therapy）。在开发新疗法时，这种新型药物具有两个最受好评的特性：生物安全性和疗效。

CIBERER已促成包括这种药物在内的10种药物为欧洲药品管理局（EMA）指定的罕见病药，其中4种也被美国药品管理局（FDA）指定为孤儿药。

被EMA指定为孤儿药的优势包括：10年独家营销许可，期间同类产品不得销售；获得免费或低成本的协助和科学建议协议；以及免除指定费。此外，开发孤儿药的实体可以使用特定的欧盟赠款和成员国计划。

关于CIBERER

网络生物医学研究中心（CIBER）是隶属于卡洛斯三世健康研究所（科学创新与大学部委）的机构，并由欧洲区域发展基金会（ERDF）共同资助。CIBER在罕见病领域（CIBERER）是西班牙罕见病研究的权威典范。其主要目标是协调并支持基础临床和流行病学研究；鼓励实验室对罹患该疾病患者进行研究；并对医护人员与患者互动所产生的问题给出科学答案。CIBERER是一支由700多名专业人员，60个研究小组组成的团队。此外还有18个相关的临床组。

www.ciberer.es

关于卡三

卡洛斯三世大学（UC3M）是一所在教学、研究和创新领域脱颖而出的西班牙公立大学。它在QS全球50所建校五十年以内最好的大学中排名第34位，并被《泰晤士报高等教育》（THE）评为全球150所建校50年内的最好大学之一；卡三参加伊拉斯谟（Erasmus）项目的学生人数在西班牙排名第一，欧洲排名第三，并与56个国家/地区的大学签订了870多个协议，其中包括根据上海交大排名的世界最顶尖大学。卡三20%的学生为国际生。卡三具有众多的质量认证，例如工程领域的EUR-ACE印章或商业和金融计划中的AACSB认证等。

www.uc3m.es