

Media Contact:
Collene Wright
info@curemds.org
+61 413 940 222

18 de junio de 2021

"CURE MECP2 DUPLICATION SYNDROME" REAFIRMA SU MISIÓN Y LANZA SU SITIO WEB

CURE MECP2 DUPLICATION SYNDROME (CURE MDS) se complace en anunciar que ha redoblado su compromiso con su misión y ha lanzado oficialmente un nuevo sitio web en www.curemds.org. Este es el resultado del esfuerzo de colaboración de las numerosas familias comprometidas que tienen un ser querido que lucha contra el Síndrome de Duplicación de MECP2 (SDM), una grave enfermedad neurológica resultante de la duplicación errónea del gen MECP2. La misión de CURE MDS es reunir a las familias afectadas de todo el mundo para recaudar y contribuir con los fondos tan necesarios para apoyar los esfuerzos de investigación curativa estratégica para el SDM.

La historia detrás de la fundación de CURE MDS es importante porque se relaciona con la promesa y la urgencia de la investigación de esta enfermedad. En 2008, se creó el Rett Syndrome Research Trust (RSRT) con el objetivo de curar el síndrome de Rett. El síndrome de Rett y el SDM están relacionados porque ambos trastornos están vinculados a un gen llamado MECP2. El síndrome de Rett es el resultado de mutaciones o deleciones aleatorias en ese gen, mientras que los síntomas del SDM surgen cuando el mismo gen se duplica incorrectamente. Los síntomas de ambos trastornos se superponen parcialmente y el gen responsable, en el que los investigadores deben centrarse, es el mismo.

En 2010, el Rett Syndrome Reserach Trust aceptó la petición de los padres de niños con SDM de liderar también los esfuerzos de investigación para la cura del SDM, aprovechando la infraestructura, la profunda base de conocimientos y las redes científicas mundiales de RSRT. Tras su riguroso proceso de revisión científica por pares, RSRT concedió financiación a su primer proyecto centrado en el SDM, "¿El síndrome de la duplicación de MECP2 es reversible?", en el laboratorio de la Dra. Huda Zoghbi, del Baylor College of Medicine, Houston, Texas (EE.UU.).

Sorprendentemente, la Doctora Zoghbi demostró no sólo que el SDM es reversible, sino que propuso una estrategia para conseguirlo desde el punto de vista clínico: la Terapia con Oligonucleótido Antisentido. Los resultados se publicaron en "Nature" en noviembre de 2015.

En la década transcurrida, la estrecha colaboración entre RSRT y Cure MDS (antes Proyecto 401) ha dado lugar a la financiación de siete proyectos de investigación, numerosos descubrimientos científicos, estudios preclínicos y, lo que es más importante, tres enfoques terapéuticos potencialmente curativos.

En respuesta al entusiasmo y la sensación de urgencia, CURE MDS ha seguido desarrollando su estructura, manteniendo a los miembros fundadores Peter Anderson, Collene Wright, Jenny Howe, Kim Spangler y Beatrice Palma y añadiendo nuevos nombramientos: Oliver Freeman, Fiona Walton, Amy Baker, Daleth Scaramuzzi y Susan Centrone. Las oportunidades adicionales de participación son especialmente bienvenidas con el desarrollo de un comité asesor de padres.

Mientras que el equipo de CURE MDS se centra únicamente en la recaudación de fondos para apoyar la investigación, todo el equipo de RSRT trabaja en nombre tanto del SDM como de Rett. El equipo de investigación de RSRT incluye a Monica Coenraads, Randy Carpenter, MD, y Jana von Hehn, PhD, quienes colectivamente tienen décadas de experiencia apoyando los esfuerzos para curar la enfermedad, el desarrollo de medicamentos y los ensayos clínicos. Tim Freeman y Ricki Davis son miembros del equipo administrativo y de recaudación de fondos.

Es importante señalar que el compromiso de RSRT no tiene ningún coste para CURE MDS. El 100% de cada euro aportado se invierte en investigación; ni un solo céntimo se destina a gastos generales. Además, RSRT es un estándar de oro para el rigor, la gobernanza, la transparencia, la responsabilidad y la cuidadosa administración de las donaciones. Los donantes y quienes se dedican a la recaudación de fondos pueden tener plena confianza en que su inversión está en manos responsables.

La dirección de Cure MDS ha declarado: "Encontrar una cura para el SDM es nuestra misión. Trabajar y colaborar globalmente con científicos y estudiosos en busca de una cura es esencial para lograr nuestro objetivo. Cuanto más cerca estemos de descubrir una cura, más importante es centrar las prioridades, aumentar los esfuerzos y superar los obstáculos para alcanzar el objetivo deseado. Expresamos nuestra inmensa gratitud a RSRT por su continuo e incansable apoyo que nos sitúa en la mejor posición para lograr la cura del SDM".