

## Sociedad

EDUCACIÓN · MEDIO AMBIENTE · IGUALDAD · SANIDAD · CONSUMO · LAICISMO · COMUNICACIÓN · ÚLTIMAS NOTICIAS

INDUSTRIA FARMACÉUTICA >

# Strimvelis, la terapia génica desecharada por la industria farmacéutica que ha salvado a Aitana

Una ‘niña burbuja’ de Córdoba se cura de la enfermedad gracias a un tratamiento innovador rescatado por una fundación italiana cuando iba a desaparecer por su escasa rentabilidad



Aitana rie en brazos de su madre, Mari Carmen Gómez, este pasado jueves en Córdoba.  
**CHENCHO MARTÍNEZ**

**ORIOL GÜELL**

Córdoba - 16 DIC 2024 - 05:30 CET



En marzo de 2021, mientras [el mundo daba sus primeros pasos para salir de la pandemia gracias a las vacunas](#), Mari Carmen Gómez se encerró junto a su hija en una sala de aislamiento del Hospital Reina Sofía de Córdoba. “Pasamos seis meses entre esas cuatro paredes. Aitana era un bebé y estaba con los tubos, así que tampoco podía hacer mucho con ella, pero yo tenía toda la angustia. Me salvaron Netflix y el teléfono móvil”, bromea ahora esta mujer de 30 años que trabaja recogiendo la aceituna en Santaella, a 45 kilómetros de la capital provincial.

La niña, nacida dos meses antes, había sido diagnosticada de inmunodeficiencia combinada grave de adenosina desaminasa (ADA-SCID), una enfermedad genética muy rara —se estima que solo nace un niño al año con ella en España— que destruye las células del sistema inmunitario. [Es una de las formas más severas de los llamados niños burbuja](#), condenados hasta hace poco a vivir completamente aislados porque cualquier infección puede llevarlos a la muerte.

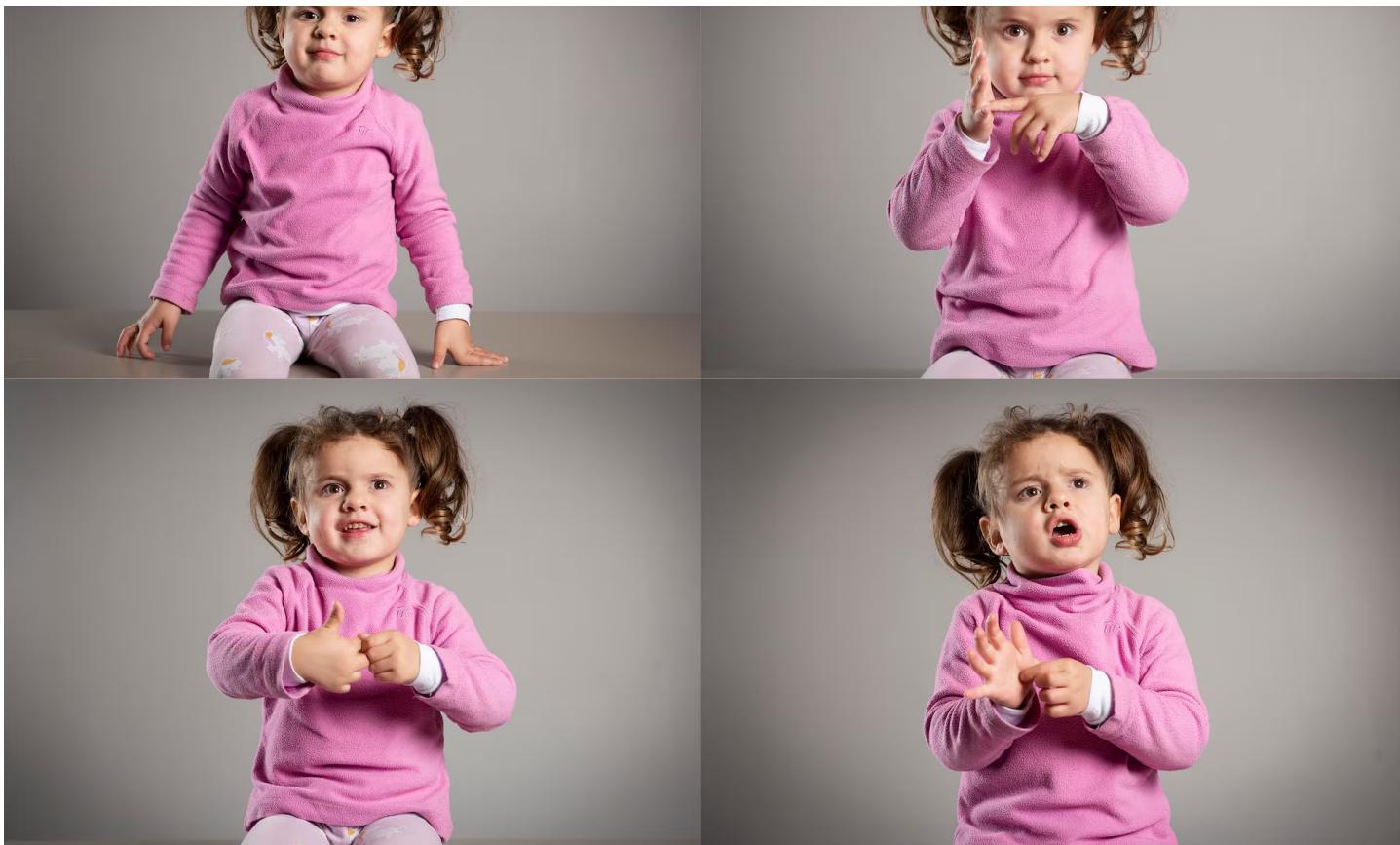
Aitana, hoy una niña feliz, graciosa y que no para quieta, está a punto de terminar el primer trimestre del primer año en la escuela infantil. Sus defensas están a pleno rendimiento gracias a una terapia génica, un innovador tratamiento en el que un virus —un retrovirus, en este caso— es introducido en el organismo cargado con un gen sano para que, a modo de caballo de Troya, sustituya al defectuoso en la persona enferma.

Pero esto, siendo lo más importante, no es lo único extraordinario en la historia de Aitana. El [Strimvelis, el tratamiento que la ha salvado, también ha estado a punto de morir](#), en su caso víctima de unas malas perspectivas comerciales que han llevado a dos compañías farmacéuticas —GSK y Orchard Therapeutics— a renunciar a su comercialización. Si a Aitana la ha salvado la terapia génica, el Strimvelis no ha desaparecido gracias a la Fundación Telethon, vinculada al hospital público San Raffaele de Milán

“Era difícilmente aceptable para la comunidad médico-científica que una terapia génica que ha demostrado proporcionar un beneficio a largo plazo para los pacientes dejara de estar disponible”, defienden los responsables de la entidad en una respuesta por escrito a EL PAÍS.

César Hernández, director general de Cartera Común de Servicios y Farmacia del Ministerio de Sanidad, no duda en calificar de “muy bonito” el desenlace, ya que las investigaciones que permitieron el desarrollo del Strimvelis empezaron hace dos décadas precisamente en el Hospital San Raffaele y la terapia “ha terminado volviendo a la misma institución pública en la que nació”.

La enfermedad que sufría Aitana es descrita por Manuel Santamaría, catedrático en Inmunología Clínica y el especialista que ha llevado su caso, como una especie de “fallo de reciclaje” del material genético del organismo. “Las células del sistema inmunitario necesitan replicarse millones de veces de forma muy rápida para hacer frente a virus y bacterias. Para conseguirlo de forma eficaz, el organismo reutiliza componentes de material genético de otras células ya dañadas”, cuenta.



Aitana, el pasado jueves en Córdoba.

**CHENCHO MARTÍNEZ**

En los pacientes con ADA-SCID, sin embargo, este proceso se ve interrumpido por la falta de una enzima. “Sin ella”, sigue Santamaría, “el organismo no puede completar el ciclo y los metabolitos se acumulan en las células del sistema inmunitario. Como son tóxicos, acaban destruyendo los linfocitos T, los linfocitos B y las células NK”, siglas de *Natural Killers* —asesinas naturales en inglés—, así conocidas por su capacidad para eliminar patógenos.

Los estudios publicados apuntan a que uno de cada 50.000 niños nace con alguna de las enfermedades genéticas que se agrupan bajo el nombre de *niños burbuja*. “Hay unas 500 inmunodeficiencias genéticas primarias. La ADA-SCID supone aproximadamente entre el 15% del total de casos, así que podemos estimar que la sufren aproximadamente uno de cada 400.000 niños nacidos vivos”, explica Pere Soler, jefe del Grupo de Infecciones en el Paciente Pediátrico en el Hospital Vall d’Hebron (Barcelona).

sin embargo, ninguno de los cerca de 50 pacientes rastreados resultó ser compatible. “Si esto falla, puede buscarse un donante de médula ósea compatible fuera de la familia, pero este es un proceso complejo, con riesgo de complicaciones graves y que puede fracasar en cerca del 15% de los casos”, explica Soler.

En el caso de Aitana, también esto falló. “Consultamos con el banco de donantes de la Fundación Josep Carreras y tampoco había ninguno compatible. Todo lo que íbamos intentando fallaba. Al final la terapia génica era la única opción curativa”, rememora Santamaría.

La historia del Strimvelis se remonta a principios de este siglo. En 2010, el Hospital San Raffaele y la farmacéutica GSK alcanzaron un acuerdo para desarrollar el fármaco, proceso que culminó en 2016 con la aprobación de la terapia por la Agencia Europea del Medicamento (EMA). Menos de dos años después, sin embargo, la farmacéutica británica decidió desprenderse de la terapia debido a sus escasas ventas. La compañía justificó el paso como una “revisión estratégica” de su “unidad de enfermedades raras”.



Aitana en brazos de Manuel Santamaría, catedrático de Inmunología Clínica y el médico que ha llevado su caso en el Hospital Universitario Reina Sofía (Córdoba).  
**CHENCHO MARTÍNEZ**

Orchard Therapeutics, que tenía en desarrollo otras terapias génicas, adquirió el Strimvelis en 2018, pero cuatro años más tarde también dejó de apostar por él. Fue entonces cuando, ante el riesgo inminente de que la terapia desapareciera del mercado, la Fundación Telethon dio el paso y, en septiembre de 2023, pasó a ser la titular de la cura para los *niños burbuja*.

Vicente Ortún, catedrático de la Universidad Pompeu Fabra (UPF) de Barcelona y especialista en Economía de la Salud, considera que este caso es un buen ejemplo de lo que denomina la “tensión entre innovación y financiación” que dificulta la viabilidad comercial de muchas terapias innovadoras. “Con las enfermedades minoritarias aparecen dificultades específicas, ya que suelen tener un precio elevado con el que las compañías pretenden recuperar el esfuerzo inversor en innovación en un contexto de demanda limitada. Además, son compañías que buscan conseguir unos beneficios elevados, ya que la farmacéutica continúa siendo la industria más rentable”, explica.

de los mas de tres millones de euros que las farmaceuticas piden por las últimas terapias génicas aprobadas. La Fundación Telethon ha mantenido el precio. “Estamos trabajando duramente para garantizar la sostenibilidad de la producción del Strimvelis, buscando un equilibrio entre los costes y los ingresos. No es una tarea sencilla si se tiene en cuenta que el reducido número de pacientes tratados cada año limita los ingresos mientras gran parte de los costes son fijos”, explica la entidad.

Desde su salida al mercado como terapia comercial, en 2017, un total de 22 pacientes —“menos de cuatro al año”, ilustra la Fundación— han sido tratados con el Strimvelis en el Hospital San Raffaele, adonde deben acudir los pacientes para recibir la terapia. Aitana es la primera y única hasta el momento procedente de España y fue la Junta de Andalucía la que sufragó el tratamiento. Antes, cuando el fármaco aún estaba en investigación, algún otro niño español también participó en los ensayos.

Los resultados del Strimvelis son valorados por los expertos como muy buenos. Según los datos más recientes, el “77% de los pacientes tratados siguen libres de la enfermedad a los 10 años de recibir la terapia y no necesitan ninguna intervención ni medicación adicional”, sostiene la Fundación Telethon. Esta es precisamente la situación de la que disfruta Aitana.

Garantizada la disponibilidad de la terapia, los expertos ponen ahora el foco en otro obstáculo: el retraso en el diagnóstico. “Es urgente avanzar en la universalización del cribado neonatal, la llamada prueba del talón, que es lo que permite identificar antes los casos y mejorar la asistencia a los niños afectados”, defiende Raquel Yahyaoui, jefa de servicio de Análisis Clínicos del Hospital Regional.

Cataluña fue la primera comunidad que, en 2017, puso en marcha la medida, algo que posteriormente han ido haciendo otras como Galicia y Castilla y León, y ahora preparan Andalucía y Madrid, entre otras. Santamaría considera “fundamental” avanzar en este punto. “El recién nacido disfruta de unas semanas de protección gracias a las defensas que le ha pasado la madre. Posteriormente, empezará a desarrollar infecciones. Cada una de ellas no solo pone en riesgo su vida, sino que empeora el pronóstico. El cribado, es una prueba barata que nos da grandes oportunidades”, sostiene Santamaría.

potencia y capilaridad de la sanidad pública española. Ella no ha nacido en Madrid o Barcelona, tampoco en otra gran ciudad europea. Lo ha hecho en un pequeño pueblo de la provincia de Córdoba. Y esto no ha sido ningún obstáculo para que, cuando lo ha necesitado, haya tenido acceso a una terapia que hasta hace poco parecía de ciencia ficción. Avanzar en los cribados ayuda a que todos los niños tengan las mismas oportunidades”.

Estos días de diciembre están siendo especialmente intensos para la madre de Aitana, que a primera hora de la mañana inicia la recogida de la aceituna en la campiña cordobesa. “Mira como estaba esta mañana, todo blanco”, dice mientras enseña con el móvil un campo de olivos escarchados. Mientras la salud de Aitana ha ido progresando por el sistema sanitario, Mari Carmen ha aprovechado para formarse. “Me he sacado a distancia el grado medio de auxiliar de enfermería”, cuenta casi con el mismo orgullo con el que habla de su hija. Su sueño es ver crecer a Aitana “sana y feliz”. Y Santamaría, que a sus 68 años encara la recta final de su carrera profesional, le lanza otro objetivo: “Algún día tengo que verte trabajando de enfermera”.

#### **SOBRE LA FIRMA**



**Oriol Güell** | X

[VER BIOGRAFÍA](#)

Recibe la mejor información en tu bandeja de entrada

f    @    X

**COMENTARIOS** - 29

[Normas](#)

#### **MÁS INFORMACIÓN**



**Skysona: la terapia génica que salvó la vida a Darius y no puede ayudar a más niños europeos**

ORIOL GÜELL | QUINTANAR DE LA ORDEN (TOLEDO)



**Por qué las terapias génicas llegan a tan pocos enfermos: precios millonarios e incertidumbre sobre su eficacia**

ORIOL GÜELL | BARCELONA