

Identificación del proyecto

Desarrollo de una terapia para el síndrome de X frágil

Descripción del proyecto

El síndrome de X Frágil, también conocido como síndrome del cromosoma X frágil o síndrome de Martin-Bello, es una enfermedad genética que provoca una significativa discapacidad cognitiva y numerosas manifestaciones del comportamiento debido a una alteración del cromosoma X.

Es la primera causa hereditaria de retraso mental y la segunda asociada a factores genéticos después del síndrome de Down, siendo este último de origen congénito (no necesariamente heredado). En la última década, el síndrome de X Frágil ha surgido como una de las causas más importantes de discapacidad. Es responsable de aproximadamente el 30 % de todas las formas de deterioro cognitivo, y se cree que 1 de cada 259 mujeres, es portadora del gen en estas condiciones. También se ha establecido que este síndrome, aunque afecta más severamente a los hombres (1 de cada 4.000-5.000 hombres) también afecta a mujeres (1 de cada 6.000-8.000 mujeres).

Actualmente no hay ningún tratamiento definitivo para el síndrome de X Frágil, la única ayuda al paciente se hace a través de la educación (con terapias como la ayuda al habla, el lenguaje, el comportamiento, y el ejercicio físico), para desarrollar el máximo potencial de las personas con el trastorno.

Connecta Therapeutics, S.L. (en adelante CONNECTA), una empresa biotecnológica española, está desarrollando el candidato JRP655, una nueva molécula química *first-in-class* capaz de modular la neuroplasticidad dirigiéndose al origen fisiopatológico de la enfermedad.

La molécula JRP655 fue seleccionada por Prous Institute for Biomedical Research después de evaluar más de 30 dianas moleculares y celulares relacionadas con la plasticidad neuronal y diferentes mecanismos de acción gracias a sus herramientas computacionales predictivas con tecnología de inteligencia artificial. Tras los ensayos *in vitro* e *in vivo* en modelos animales, la molécula ha demostrado ser un modulador de neuroplasticidad con un gran potencial para el tratamiento de dolencias neurológicas y trastornos asociados con el aprendizaje y deficiencia de la memoria (autismo, síndrome de X Frágil, etc.). El candidato, además de estar protegido bajo una patente internacional, se espera conseguir la designación huérfana debido a la prevalencia de la enfermedad.

El presente proyecto tiene como objetivo último realizar el primer ensayo clínico en voluntarios sanos. El candidato será suministrado por vía oral, realizando un escalado de dosis para validar la seguridad del compuesto, y obtener una primera información sobre la dosis terapéutica a aplicar en un futuro ensayo Fase II.

Con esta finalidad se ha definido el presente consorcio en el que CONNECTA propietaria del compuesto JRP655 se encargará de investigar sobre el mecanismo de acción de la molécula, el escalado y formulación del medicamento, así como desarrollar todos los estudios de preclínica toxicológica bajo condiciones GLP. El miembro, Hospital del Mar se encargará de llevar a cabo el estudio clínico de fase I, mientras que los estudios de farmacología recaerán sobre el CRG (Centro de Regulación Genómica)

Cabe destacar que, si bien la primera indicación a la que se dirige el JRP655 es el síndrome de X Frágil, el compuesto podría tener una amplia aplicación en diferentes dolencias asociadas a la neuroplasticidad, como el síndrome de Rett, trastornos del espectro autista y síndrome de Down entre otros.

Esta aplicación múltiple no ha sido tenida en consideración para el estudio del impacto socioeconómico de JRP655, sino que solamente se ha contemplado el síndrome de X Frágil como mercado potencial. Aún y así se obtiene un mercado potencial de unos 91.919 pacientes anuales en los principales mercados desarrollados, teniendo en cuenta que es considerada una enfermedad rara, y por lo tanto el coste de tratamiento es de 158.000 euros por paciente, se estima poder alcanzar un **pico de ventas mundiales de €1.72 billones**, lo que supone una VAN para el licenciario de 752.7 millones de euros, y una TIR del 148,36%

Financiación

RTC2019-007230-1 financiado por MCIN/ AEI/10.13039/501100011033

Importe

457.849,13