

Aquesta millora s'aconsegueix sense utilitzar la cirurgia

## Investigadors de la Fundació Puigvert redueixen més del 50% la mida dels tumors renals en l'esclerosi tuberosa

- **El sagnat intern d'aquests tumors suposa un risc vital per als pacients amb aquesta malaltia**
- **La Red de Investigación Renal (REDinREN) i la Asociación Española de Pacientes con Esclerosis Tuberosa han tingut un paper fonamental en l'estudi**

**Barcelona, 8 de gener de 2013.-** Un equip d'investigadors de la Fundació Puigvert, que pertanyen a la Red de Investigación Renal (REDinREN), ha aconseguit **reduir més del 50% la mida dels tumors renals sagnants en l'esclerosi tuberosa sense utilitzar la cirurgia**. L'esclerosi tuberosa és una malaltia hereditària i la seva manifestació renal més freqüent són els anomenats angiomiolipomes renals, masses tumorals no cancerígenes implantades al ronyó.

El principal perill d'aquests tumors benignes és el sagnat, que arriba a suposar un risc vital per al pacient. **Fins ara no existia un tractament específic per a la malaltia i es recorria a la cirurgia o embolització per evitar el risc de sagnat**. Però aquestes intervencions reduïen la quantitat de teixit funcionant del ronyó, amb el conseqüent declivi de la funció renal i les possibles repercussions que això pot comportar. A partir d'ara, i **gràcies a la investigació realitzada durant tres anys per científics de la Fundació Puigvert, l'esclerosi tuberosa podrà tractar-se amb un medicament**.

L'equip investigador, encapçalat per la Dra. Roser Torra i la Dra. Cristina Cabrera, en estreta col·laboració amb la **Asociación Española de Pacientes con Esclerosis Tuberosa** i la **Plataforma de Enfermedades Minoritarias de la Fundació Doctor Robert-UAB**, ha desenvolupat un assaig clínic, finançat per l'**Instituto de Salud Carlos III**, amb 17 pacients d'aquesta malaltia rara que presentaven angiomiolipomes renals. Els participants van ser tractats durant 2 anys amb rapamicina, un immunosupressor utilitzat habitualment per evitar el rebuig d'òrgans trasplantats. A causa del caràcter poc freqüent de la malaltia, **la mostra de 17 pacients procedents de tota la geografia espanyola converteix l'assaig en el més ampli realitzat fins ara**, tant pel nombre de pacients com per la seva durada.

Els resultats de l'equip de la Fundació Puigvert, que han estat publicats a la revista *Orphanet Journal of Rare Diseases*, mostren que **la reducció mitjana del volum dels angiomiolipomes als 6 mesos era del 55%**. A més, la reducció es manté en el temps.

El mecanisme per assolir aquesta reducció és que la rapamicina inhibeix la proteïna mTOR. En l'esclerosi tuberosa hi ha una activació permanent de mTOR, proteïna que afavoreix la constant formació de vasos sanguinis (angiogènesi) i la proliferació cel·lular. Els inhibidors de mTOR contraresten l'efecte deleteri d'aquesta proteïna.

Segons ha explicat la Dra. Roser Torra, **"aquest descobriment obre la porta, per primer cop, al tractament específic no invasiu d'aquesta malaltia minoritària"**. El principal problema en l'esclerosi tuberosa no és la simple presència dels angiomiolipomes, sinó el risc de sagnat que això comporta i que, tal com destaca la directora de l'estudi, **"pot arribar a posar en perill la vida del pacient"**. Per això, la disminució en un 55% de la mida del tumor és molt beneficiosa, ja que redueix molt el risc de sagnat.

La investigació, realitzada durant tres anys, s'emmarca en una àrea de gran interès per a la Fundació Puigvert (pertanyent a l'IIB Sant Pau), les malalties renals hereditàries, i ha comptat amb una de les expertes més reconegudes en la matèria, la Dra. Roser Torra, amb la Dra. Cristina Cabrera i amb el Servei de Radiologia (Dra. Teresa Martí i Dra. Violeta Català) de la Fundació Puigvert, que han permès l'avaluació volumètrica de les lesions renals mitjançant ressonància magnètica nuclear.

**Referència bibliogràfica:** *Cabrera-López et al.: Assessing the effectiveness of rapamycin on angiomyolipoma in tuberous sclerosis: a two years trial. Orphanet Journal of Rare Diseases 2012 7:87.*

**Foto investigadors (d'esquerra a dreta):** Violeta Català, Teresa Martí, Roser Torra, José Ballarín i Cristina Cabrera.

### **Sobre la Fundació Puigvert**

Constituïda el 1961, la **Fundació Puigvert** és una entitat sense ànim de lucre que proporciona assistència integral efectiva i humana en Urologia, Nefrologia i Andrologia, promociant el desenvolupament i coneixement científic d'aquestes especialitats, amb activitats de docència, formació, recerca, divulgació i educació per la salut.

### **Més informació:**

**Departament de Comunicació de la Fundació Puigvert**

Andrea Gil-Bermejo / Susanna Armengol

Tel. 93 285 19 19 / 610 20 54 85 / 93 416 97 16

[andrea@mapadvisers.com](mailto:andrea@mapadvisers.com) - [sarmengol@fundacio-puigvert.es](mailto:sarmengol@fundacio-puigvert.es)