

Resumen presentación "Primeros Pasos en Terapia Génica".

Dr. Felix Armadá Maresca

La información ha sido obtenida de la ficha técnica o resumen de características del Producto, Vertigén neparvovec.

Voretigén neparvovec es el primer tratamiento de terapia génica del que disponemos. Está indicado en pacientes adultos y niños con pérdida de visión debido a una distrofia retiniana asociada a la mutación del RPE65 bialélica confirmada y con suficientes células retinianas viables.

Voretigén neparvovec es un vector de transferencia genética que utiliza la cápsida de un vector viral adenoasociado de serotipo 2 (AAV2), como vehículo para introducir en la retina el cADN de la proteína de 65KDa (hRPE65) del epitelio pigmentario retiniano humano.

Proviene de un virus adenoasociado (AAV) de origen natural modificado con técnicas de ADN recombinante.

Cada ml de fármaco concentrado contiene 5 por 10^{12} genomas vectoriales.

Los pacientes reciben una dosis única de voretigén neparvovec de $1,5 \times 10^{11}$ vg en cada ojo.

La aplicación se realiza mediante vitrectomía e inyección en el espacio submacular del fármaco, con una dosis de 0.3ml. La administración se realiza de forma individualizada en cada ojo en días separados por lo menos con 6 días entre un ojo y el otro ojo. Se realiza una ampolla submacular con el fármaco tras realizar una vitrectomía completa, con desinserción de la hialoides posterior e inyección del fármaco con una cánula de inyección subretiniana de 42g, procurando que el fármaco ocupe con una ampolla todo el área macular.

El sitio de inyección recomendado se sitúa a lo largo de la arcada vascular superior, al menos a 2mm de distancia del centro de la fóvea. Se inyecta lentamente hasta ver que se inicia la ampolla subretiniana y luego se continua inyectando hasta que se consumen los 0,3ml totales.

Posteriormente se hace un intercambio de fluido-aire, evitando al realizarlo que se pudiera drenar el fármaco submacular a través de la retinotomía.

En el postoperatorio, en lugar de la posición habitual posición prono, el paciente debe permanecer en posición SUPINA durante 24h, hasta el alta.

En cuanto a las posibles complicaciones, destacar la posibilidad de tener inflamación, incluyendo endoftalmitis, desgarros retinianos, desprendimiento de retina. Puede haber también alteraciones de la retina como adelgazamiento foveolar, pérdida de función foveolar, agujero macular, membranas epirretinianas, dehiscencias foveolares etc...

La eliminación del vector, puede realizarse a niveles bajos y de forma transitoria en los primeros 14 días después de la intervención.

Se puede realizar a través de la lágrima, por lo que hay que tomar medidas instruyendo a los pacientes y a los cuidadores de recoger en bolsas selladas, gasas, apósitos, secreciones etc y su eliminación posterior. Se recomienda la utilización de guantes para todos estos procesos.