

Encuentro mundial de genética de alzhéimer en Barcelona

## **El proyecto *Genomic Research At Fundació ACE* permite identificar nuevas estrategias para tratar el alzhéimer**

- **Fundació ACE presenta los primeros resultados del proyecto GR@ACE, impulsado por la Fundación Bancaria "la Caixa" y Grifols, en el II *Symposium on Dementia Genetics*.**
- **El proyecto GR@CE se puso en marcha en 2016 con el objetivo de identificar una nueva generación de genes implicados en el alzhéimer que aporten datos para el diseño de nuevos tratamientos para hacer frente a esta enfermedad.**
- **Mercè Boada, directora médica de Fundació ACE; Àngel Font, director corporativo del Área de Investigación y Estrategia de la Fundación Bancaria "la Caixa" y Víctor Grifols, presidente de Grifols, inauguran hoy en CosmoCaixa el II *Symposium on Dementia Genetics*.**
- **Se calcula que en 2050 existirán en el mundo 135 millones de personas afectadas por el alzhéimer. Actualmente, en España afecta a más de 800.000 personas.**
- **De momento, GR@CE ha permitido distinguir por primera vez tres categorías distintas de genes implicados en el alzhéimer, lo que supone una nueva vía para el diseño de nuevas estrategias y el impulso de terapias combinadas para el tratamiento de la enfermedad de Alzheimer.**
- **El estudio ha analizado 7.414 genomas de pacientes, una de las muestras de un único centro más grande del mundo. Los resultados serán muy relevantes por la alta homogeneidad de la muestra.**

**Barcelona, 23 de mayo de 2018.** Àngel Font, director corporativo del Área de Investigación y Estrategia de la Fundación Bancaria "la Caixa"; Mercè Boada, directora médica de Fundació ACE y Víctor Grifols, presidente de Grifols, inauguran hoy en CosmoCaixa el II *Symposium on Dementia Genetics*.

**Fundació ACE presentará los resultados de la primera fase del proyecto *Genomic Research At Fundació ACE (GR@ACE)*, en la que se han analizado 7.414 genomas con tecnologías genómicas de alta resolución, para **identificar una nueva generación****

**de genes** que aporten datos en el diseño de nuevos tratamientos para hacer frente al alzhéimer.

Los **resultados preliminares** de este proyecto son **relevantes desde un punto de vista científico y social dado la homogeneidad de las muestras clínicas** (a nivel poblacional, étnico y cultural) **y el protocolo clínico de Fundació ACE**, que implica un diagnóstico multidisciplinar consensuado y el seguimiento del paciente a través de los años.

Hasta la fecha, los científicos se han referido a genes de alzhéimer en general. El volumen de muestras de pacientes con demencia del proyecto GR@ACE y su calidad diagnóstica permiten ahora distinguir **tres categorías de genes de esta enfermedad**:

- La primera podría incluir aquellos **genes relacionados con la neuroinflamación** y el metabolismo del péptido amiloide.
- Una segunda categoría en la que los efectos de los genes probablemente estén relacionados con **procesos neurodegenerativos vinculados al envejecimiento** y las características de las neuronas.
- La tercera, que podría contener factores genéticos que ejercerían un **daño predominantemente vascular**.

**De confirmarse estas tres categorías, supondría la revisión de las nuevas estrategias para el tratamiento del alzhéimer y podría implicar un cambio de paradigma que apuntaría a la necesidad de realizar terapias combinadas.**

El campo de desarrollo de fármacos necesita nuevos impulsos, pues el último tratamiento para el alzhéimer apareció en 2003 y, desde entonces, el 99,6% de los ensayos clínicos han fracasado.

### **Una de las muestras genéticas más grandes y homogéneas del mundo**

Fundació ACE cuenta con una colección de 14.000 muestras genéticas de pacientes con trastornos cognitivos, lo que sitúa su biorepositorio como uno de los más grandes del mundo de un único centro. Para la primera fase de GR@ACE, Fundació ACE ha aportado 4.200 muestras de alzhéimer y alrededor de 1.500 muestras de personas cognitivamente sanas procedentes de su colección.

El consorcio estatal Dementia Genetic Spanish Consortium (DEGESCO), promovido por Fundació ACE y el Hospital Marqués de Valdecilla de Cantabria, aportará una parte importante de las 12.000 muestras necesarias para la segunda fase del proyecto, en la que ya se ha empezado a genotipar.

Los datos obtenidos en la primera fase se presentan en **el II Symposium on Dementia Genetics** celebrado hoy en **CosmoCaixa**. Tras este encuentro da comienzo también la

**11th Barcelona-Pittsburgh Biennial Conference** que, organizada por Fundació ACE desde 1998, tiene lugar del 23-25 mayo en Barcelona.

Los resultados son presentados por los doctores Jordi Clarimón, del Hospital de Sant Pau y coordinador del proyecto; Pascual Sánchez-Juan, del Hospital Marqués de Valdecilla; Miguel Medina, del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED); y Agustín Ruiz, de Fundació ACE e investigador principal del proyecto.

### Una nueva política para compartir datos

A partir de ahora, **los datos obtenidos en la primera fase del proyecto GR@ACE estarán disponibles para la comunidad científica mundial** gracias al compromiso de Fundació ACE, Fundación Bancaria "la Caixa" y Grifols con el avance de la investigación y al apoyo institucional del CIBERNED, el ISCIII y la *European Genome-phenome Archive* (EGA).

Los datos de la primera fase del proyecto GR@ACE, en la que se han realizado más de 8.400 experimentos genéticos con las muestras analizando más de 7.400 genomas, ya ha despertado el interés de la comunidad científica.

Entidades como el *International Genomics of Alzheimer's Project* (IGAP), el consorcio internacional de psiquiatría genética (PGC) o las Universidades de Pittsburgh y Colonia han sido las primeras en solicitar acceso a la información. El acceso a los datos estará disponible a través del Archivo Europeo de Genotipos y Fenotipos (EGA) con sede en el Centro de Regulación Genómica de Barcelona.

*"Estos resultados se los debemos a los pacientes que han cedido sus muestras biológicas y a las instituciones que han dado soporte al proyecto. Nosotros, como médicos y como científicos, debemos agradecer esto poniendo todos los datos a disposición de toda la comunidad científica para que podamos avanzar más rápido,"* explica Mercè Boada, directora médica y co-fundadora de Fundació ACE. *"Siempre debe haber un retorno accesible y tangible para la ciudadanía por todo lo que ellos han aportado a la investigación. Nada de lo que generamos es nuestro, pertenece a la sociedad en su conjunto."*

El proyecto GR@ACE se enmarca en una línea de investigación prioritaria para Europa (programa Horizonte 2020, H2020) que se rige por la **filosofía FAIR (Findable, Accessible, Interoperable, Reusable) de accesibilidad de los datos**. De hecho, es el primer proyecto genético de este tipo en España.

Sin embargo, tal y como apunta el Dr. Agustín Ruiz, *"En general, la realidad es que hay una fracción muy pequeña de datos que se hacen públicos. O que sólo se hacen públicos para determinados colectivos o lobbies científicos e industriales con los que hay que*

*establecer sinergias. Esto impide que científicos del resto del mundo puedan evaluar y trabajar con esos datos de forma racional y sistemática y ralentiza el avance científico."*

Ruiz apuesta por cambiar ese paradigma y aplicar la filosofía H2020. *"Iniciativas como el proyecto europeo ADAPTED, también liderado por Fundació ACE, el BioBanco Europeo de la Enfermedad de Alzheimer (EADB), o el propio proyecto GR@ACE son las que deberían implantarse en toda Europa".*

### **Fundació ACE, pionera en el campo del alzhéimer**

Fundació ACE, entidad innovadora y referente en España, nace en 1995 con el objetivo de hacer frente a la creciente demanda en el tratamiento y la sensibilización del entorno de las personas que padecen deterioro cognitivo y demencia, especialmente alzhéimer, ofreciendo una atención personalizada y acompañamiento integral a los pacientes y sus familias. Cada año, su Unidad de Diagnóstico atiende a más de 7.000 personas, de las cuales 4.000 padecen demencia (3.000 de ellos, tipo alzhéimer).

Fundació ACE está considerada uno de los referentes internacionales en investigación, especialmente en investigación clínica, neuropsicológica, social y básica. Entre otras actividades de investigación, Fundació ACE participa en numerosos ensayos clínicos de participación mundial destinados a todas las fases evolutivas de la enfermedad. Por ello, lidera dos proyectos de investigación concedidos por la Unión Europea sobre genética de alzhéimer (ADAPTED) y sobre modelos de participación activa de los pacientes (MOPEAD).

### **Dementia Genetics Spanish Consortium (DEGESCO)**

El consorcio está integrado por 22 centros de 9 comunidades autónomas: el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, el Centro de Investigación Médica de la Universidad de Navarra, el CIBERNED (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Neurodegenerativas), el Servicio de Neurología del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, el Hospital La Paz, el Hospital Mútua de Terrassa, el Instituto Biodonostia, el Hospital Universitari Santa Maria Lleida, el Instituto Andaluz de Neurociencia (IANEC), la Fundació Pasqual Maragall, el Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBiS), el Hospital Universitario Son Espases, la Fundación CITA, el Hospital Universitario Ramón y Cajal, el Instituto de Biomedicina de Valencia, el Hospital Universitario Central de Asturias, el Hospital Clínic, el Hospital de Sant Pau, la Fundación CIEN, el Centro de Investigación Lascaray de la Universidad del País Vasco y la Fundació ACE.

### **Conferencia Barcelona-Pittsburgh**

Fundació ACE y el Alzheimer Research Center de la Universidad de Pittsburgh School of Medicine organizan desde 1998 la Conferencia Bienal Barcelona-Pittsburgh que, de manera habitual, reúne ponentes y profesionales de prestigio nacional e internacional del

mundo del alzhéimer y las demencias. Este encuentro recoge las últimas novedades y avances científicos con el propósito final de beneficiar a los pacientes y a sus familias.

### Fundación Bancaria "la Caixa", más de 30 años impulsando la investigación

Hace más de 30 años que la Fundación Bancaria "la Caixa" impulsa la investigación de excelencia. En estas tres décadas, la entidad ha destinado más de 400 millones de euros a 490 proyectos de investigación; ha fundado IrsiCaixa (1995) junto a la Generalitat de Catalunya; ha otorgado 4.771 becas de excelencia para promover la formación de jóvenes en un centenar de universidades y centros españoles, ha impulsado 1.700 ensayos clínicos de nuevos tratamientos para pacientes de cáncer, sida o malaria, y ha creado una nueva convocatoria de proyectos de investigación biomédica en España y Portugal

Desde entonces, el compromiso de la actual Fundación Bancaria "la Caixa" con la salud y el bienestar de las personas se mantiene y el Plan Estratégico 2016-2019 intensifica este apoyo triplicando el presupuesto dedicado a la investigación hasta alcanzar los 90 millones de euros en 2019. En consecuencia, el presupuesto global de la entidad se eleva hasta los 520 millones de euros este año. Un esfuerzo que convierte a la Fundación en la segunda de Europa y la tercera del mundo en términos de filantropía.

### Un nuevo compromiso de Grifols con la investigación

Grifols es una compañía global con más de 75 años de historia dedicados a mejorar la salud y el bienestar de personas en todo el mundo. Grifols produce medicamentos derivados del plasma esenciales para los pacientes y proporciona a los hospitales y profesionales de la salud herramientas, información y servicios que les ayudan a prestar una atención médica especializada.

Anualmente Grifols destina una parte significativa de sus ingresos a I+D+i, inversión que demuestra su sólido compromiso con el avance científico. Para más información: [www.grifols.com](http://www.grifols.com)

Programa:

<http://www.fundacioace.com/bcnpit/wp-content/uploads/2018/03/PROGRAMA-II-SYMPOSIUM-ON-DEMENTIA-23MAY18-1.pdf>

Per a inscripcions:

<http://www.fundacioace.com/bcnpit/>

**Para más información y entrevistas, miércoles 23 de maig de 10 a 11 h en**

**CosmoCaixa.** (C/ Isaac Newton, 26. Barcelona)

**Contacte de premsa Fundació ACE:**

Isabel Rodríguez. 675 419 669 - 93 444 73 18. [irodriguez@fundacioace.org](mailto:irodriguez@fundacioace.org)

**Departament de Comunicació de la Fundació Bancària "la Caixa"**

Irene Roch: 934 046 027 / 669 457 094 / [iroch@fundaciolacaixa.org](mailto:iroch@fundaciolacaixa.org)

Para inscripciones:

<http://www.fundacioace.com/bcnpit/>

Para más información y entrevistas:

**Fundació ACE**

**Isabel Rodríguez**

675 419 669 - 93 444 73 18

[irodriguez@fundacioace.org](mailto:irodriguez@fundacioace.org)

**Departamento de Comunicación de la Fundación Bancaria "la Caixa"**

Irene Roch: 934 046 027 / 669 457 094 / [iroch@fundaciolacaixa.org](mailto:iroch@fundaciolacaixa.org)

<http://www.lacaixa.es/obrasocial/>