



Esperanza en el horizonte: una guía sencilla del webinar sobre la terapia génica ELJ-101

¡Hola a todos! Somos Karen, Carol-Anne, Cristina y Rodney. Estamos aquí sentados con una gran taza de té (y, sinceramente, tomando también unas cuantas respiraciones profundas) para compartir una pequeña actualización sobre algo de lo que se ha estado hablando mucho últimamente en nuestra comunidad: [el webinar sobre la terapia génica ELJ-101](#).

Sabemos que “terapia génica” suena como algo sacado directamente de una película de ciencia ficción, y que las explicaciones técnicas pueden hacerse un poco pesadas. Pero, en el fondo, esta es una historia sobre esperanza, sobre nuestros/as hijos/as y sobre las personas increíbles que trabajan día y noche para hacer sus vidas un poco más fáciles. En el webinar contamos con la participación de **Russ Addis, PhD, Director de Estrategia de Pipeline y responsable de Medicina Genética de la LouLou Foundation**, quien nos habló de un programa llamado **ELJ-101**.

Así que, ponte cómodo/a y vamos a explicar qué significa todo esto para nuestras familias CDKL5 de una manera que realmente tenga sentido.

¿Qué es exactamente ELJ-101?

Imagina que el cuerpo de nuestros/as hijos/as es como un enorme y precioso set de LEGO®. Para construirlo correctamente, necesitas el manual de instrucciones. En el Síndrome por Deficiencia de CDKL5 (CDD), falta una pequeña página de ese manual o está borrosa.

ELJ-101 es, básicamente, una forma de entregar una copia nueva y clara de esa página que falta directamente a las células que la necesitan.

Russ lo explicó muy bien. Utilizan algo llamado vector AAV. Piensa en ello como un pequeño “camión de reparto” inofensivo. Los científicos toman la cubierta de un virus (¡pero le han quitado todas las partes que causan enfermedad!) y colocan dentro un gen CDKL5 que funciona correctamente. Este pequeño camión viaja hasta las células del cerebro y deja allí el gen para que el cuerpo pueda empezar a producir la proteína CDKL5 que le falta.

Es importante recordar que esto no “edita” los genes originales de nuestros/as hijos/as/as; simplemente añade un nuevo conjunto de instrucciones que puede ayudar.

Una pequeña pausa (de nuestra parte)

Antes de adentrarnos en aspectos más técnicos, queremos hacer una pausa un momento. Webinars como este pueden ser una montaña rusa emocional. Un minuto estás pensando: “¡Vaya! ¿Podría esto realmente pasar?” y al siguiente tu mente se llena de preguntas sobre plazos, criterios de selección y cien “¿y si...?”.

Hablando como equipo de liderazgo (Carol-Anne, Karen, Cristina y Rodney) y como personas que estamos a vuestro lado, por favor sed amables con vosotros mismos. Es totalmente normal sentirse esperanzado y, al mismo tiempo, algo inestable emocionalmente, porque os importa muchísimo.

Lo decimos claramente: es totalmente normal necesitar un momento. A veces lo más amable que puedes hacer es poner una mano en el pecho, respirar profundamente y volver a la información cuando tu mente esté lista para asimilarla.

Los aspectos que nos parecieron más tranquilizadoras (y por qué)

Una de las cosas que más nos llamó la atención del webinar fue la actualización “preclínica” (es decir, las pruebas que se realizan antes de probar algo en personas).

Russ compartió señales realmente alentadoras del trabajo realizado hasta ahora en animales (incluidos ratones y primates no humanos). En términos sencillos: los “camiones de reparto” parecen estar llevando el gen a donde tiene que ir y las evaluaciones de seguridad hasta ahora han sido tranquilizadoras.

Queremos ser cuidadosos con el lenguaje porque preclínico no significa “probado en humanos”. Sin embargo, es un paso muy importante porque solo se avanza cuando el perfil de seguridad parece sólido.

ELJ-101: preguntas y respuestas (las dudas que todos tenían)

Esta fue la parte del webinar en la que nos pegamos a la pantalla. A continuación os dejamos nuestro resumen sencillo y “humano” del turno de preguntas y respuestas.

¿Cuántas personas participarán en el primer ensayo?

El plan inicial es de 12 participantes en el primer estudio. Ese número pequeño no significa que la necesidad sea pequeña; es porque los ensayos iniciales están diseñados para ser muy cuidadosos y centrarse en la seguridad.

¿Cuándo podría empezar?

El momento previsto para el primer ensayo en humanos es a principios de 2027 . Como siempre ocurre con los ensayos clínicos, esa fecha puede cambiar dependiendo de revisiones regulatorias y de la preparación final de los centros.

¿Dónde se realizará (hospitales / países)?

Los centros del ensayo no se confirmaron en el webinar. La selección de centros suele depender de la experiencia especializada, la capacidad de administrar el tratamiento con seguridad y la posibilidad de realizar un seguimiento a largo plazo.

¿Quién podría ser elegible?

Los criterios de elegibilidad no están definidos. En estudios iniciales, los criterios suelen ser estrictos e incluyen cosas como:

- rango de edad
- diagnóstico confirmado de CDKL5 y detalles genéticos específicos
- estado general de salud y estabilidad médica
- tratamientos o medicamentos previos
- factores que puedan aumentar el riesgo con terapia génica

Sabemos que la incertidumbre es difícil. Pero también escuchamos una clara intención de construir la evidencia paso a paso para que el acceso pueda ampliarse con el tiempo.

¿Habrá un rango de edad?

Probablemente sí, pero no se confirmó en detalle. Los ensayos tempranos suelen empezar con un grupo más reducido para poder controlar mejor la seguridad.

¿Cómo se administra ELJ-101?

ELJ-101 utiliza un vector AAV (nuestro “camión de reparto”). En el webinar no se ofrecieron todos los detalles prácticos (como la duración exacta de ingreso), pero la administración de terapias génicas suele requerir un entorno clínico especializado para monitorizar cuidadosamente durante y después de la dosis.

¿Qué tipo de seguimiento habrá?

El seguimiento es una parte muy importante del plan.

El proceso incluye:

- un período principal del estudio de aproximadamente 1 año
- seguido de un seguimiento a largo plazo de unos 4 años adicionales

Esto se debe a que la terapia génica está pensada para tener efectos duraderos y es importante observar la seguridad con el tiempo.

¿Cuáles son los principales riesgos mencionados?

Nadie pretende decir que esto sea “libre de riesgos”. En la sesión se habló de forma cuidadosa y realista. Los riesgos que suelen discutirse con terapias génicas basadas en AAV incluyen:

- respuestas inmunitarias (el cuerpo reaccionando al vector)
- inflamación que requiere vigilancia y, a veces, tratamiento
- incógnitas que solo se aclaran cuando empiezan las dosis en humanos

El mensaje de Russ fue claro: avanzar solo si las señales de seguridad lo respaldan.

¿Qué beneficios esperan observar?

En el turno de preguntas se mencionó repetidamente la calidad de vida. En los ensayos iniciales el objetivo principal es la seguridad, pero también observarán señales en áreas como:

- actividad de las convulsiones
- sueño
- habilidades del desarrollo (movimiento, interacción, etc.)

Es importante recordar que las respuestas pueden variar mucho entre diferentes personas afectadas y que los ensayos tempranos no prometen resultados.

Si funciona, ¿habrá acceso a largo plazo?

Esta pregunta surgió (porque, por supuesto, las familias piensan en el futuro). El webinar no prometió aún una vía concreta de acceso. Pero el plan de seguimiento a largo plazo y el enfoque paso a paso sugieren la intención de construir evidencia sólida, que es lo necesario antes de ampliar la disponibilidad.

Si tu corazón se acelera al pensar en “solo 12 participantes”, te entendemos. Ese número parece diminuto cuando tu mundo entero es tu hijo/a. Pero esos primeros participantes y sus familias ayudan a abrir puertas —con cuidado, lentamente y con la mayor seguridad posible— para todos los que vienen detrás.

Algunos puntos clave del webinar que nos quedamos

Hay varios momentos que sentimos que merecen “pegarlos en la nevera”:

- Este primer estudio es pequeño a propósito, porque los ensayos tempranos se centran en la seguridad.
- El equipo planea un seguimiento a largo plazo porque la terapia génica no es algo rápido; quieren observar con cuidado con el tiempo.
- El objetivo es avanzar con cautela, no apresurarse. Esto puede ser frustrante cuando se convive día a día con CDD, pero es la forma de mantenerlo lo más seguro posible.
- La ciencia es complicada, pero la idea es simple: un conjunto de instrucciones funcionales entregado por un “camión” para que las células puedan producir la proteína CDKL5 que falta.

También queremos decir algo más: fue muy significativo ver personas reales detrás de la ciencia en la pantalla. No “farmacéuticas sin rostro”, sino personas que saben que están hablando con familias que llevan mucho tiempo cargando con mucho.

Qué significa esto (por ahora) para las familias

Desde nuestra parte, nuestro trabajo es hacerlo simple, honesto y útil.

Ahora mismo eso significa:

- Aún no tenemos todos los detalles prácticos que las familias quieren (centros confirmados, criterios finales de elegibilidad, cómo sería exactamente el proceso de tratamiento, etc.).
- Sí tenemos una dirección más clara: ELJ-101 sigue avanzando, y la intención mencionada en el webinar es comenzar el primer ensayo en humanos alrededor de principios de 2027.
- Seguiremos compartiendo resúmenes en lenguaje sencillo cuando haya novedades, porque no deberías necesitar un título en ciencia para entender lo que se está diciendo.

¿Y emocionalmente? Si estás emocionado/a, nervioso/a y un poco paralizado/a... nosotros/as también. Estábamos escuchando y pensando en vuestros hijos/as todo el tiempo.

Reflexión final: paso a paso

Este webinar fue un hito enorme. ELJ-101 sigue avanzando y, aunque 2027 parezca lejos, nos da tiempo para prepararnos, defender a nuestras familias y seguir apoyándonos unos a otros. Recordad que no estáis solos/as. Ya seas padre, madre, abuelo/a o amigo/a, todos/as formamos parte de este increíble camino hacia mejores tratamientos para el CDKL5.

Si queréis apoyar este trabajo, seguid compartiendo información fiable, siendo amables unos con otros en los comentarios y —si os es posible— apoyando a las organizaciones que impulsan esta investigación. Mantened la esperanza, seguid conectados/as y, sobre todo, sed amables con vosotros/as mismos/as.

Con esperanza,

Karen, Carol-Anne, Cristina y Rodney

Organizadores de la serie de webinars GCC