**Un compuesto natural, designado medicamento huérfano para la cistinuria**

* ***La cistinuria es una enfermedad rara caracterizada por la formación de piedras de cistina en el riñón y las vías urinarias.***
* ***Este compuesto podría prevenir o retrasar la aparición de las piedras de cistina.***
* ***El medicamento huérfano ha sido desarrollado por un equipo del CIBERER, el IDIBELL y la UB.***

**Barcelona, 7 de septiembre de 2021.** Un compuesto natural con propiedades antioxidantes, la L-ergotioneína, ha sido designado como medicamento huérfano para el tratamiento de la cistinuria por la Agencia Europea del Medicamento (EMA). Los estudios realizados han demostrado en un modelo murino de esta enfermedad rara que la L-ergotioneína podría prevenir la formación de las piedras de cistina en el riñón y las vías urinarias características de esta patología o retrasar su aparición.

Este medicamento huérfano, promovido por el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), ha sido desarrollado por un equipo de este centro, el Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL) y la Universidad de Barcelona (UB). La investigación ha sido liderada por Virginia Nunes, investigadora del IDIBELL y catedrática del Departamento de Ciencias Fisiológicas de la UB, y coliderada por el investigador del CIBERER Miguel López de Heredia.

La cistinuria es una enfermedad genética hereditaria que afecta a 1 de cada 7.000 nacidos. Se caracteriza por la aparición recurrente de piedras de cistina en las vías urinarias y el riñón durante toda la vida del paciente, lo que provoca un deterioro de su calidad de vida.

Los tratamientos preventivos actuales son en muchos casos complejos, poco efectivos y tienen efectos adversos, lo que provoca que muchos afectados los abandonen. Por todo ello, los pacientes pasan por frecuentes procesos quirúrgicos para extraer las piedras que se forman.

La L-ergotioneína es un compuesto natural con propiedades antioxidantes identificado hace 100 años que, a diferencia de los tratamientos actuales contra la enfermedad, muestra una baja toxicidad, lo que podría permitir el tratamiento crónico de los pacientes con cistinuria. En los modelos murinos utilizados por los investigadores, la administración de este compuesto ha reducido la formación de piedras de manera segura y eficaz.

***El CIBERER, promotor de 12 medicamentos huérfanos***

El CIBERER ha promovido ya, con este, 12 medicamentos huérfanos que han sido designados por la Agencia Europea del Medicamento (EMA), 4 de los cuales también han sido designados como tales por la agencia americana (FDA).

La designación como medicamento huérfano por parte de la EMA tiene ventajas como la de recibir una autorización de comercialización durante 10 años en los que no pueden comercializarse productos similares, el poder disponer de protocolos de asistencia y consejo científico gratuitos o con un coste reducido, y la exención de pagos para la designación. Además, las entidades que desarrollan medicamentos huérfanos tienen acceso a subvenciones específicas de la Unión Europea y de los programas de los estados miembros.

***Pie de foto:*** Agregados de cristales de cistina presentes en la vejiga de un ratón con cistinuria vistos a 500 aumentos en un microscopio electrónico de barrido. El color ha sido retocado. Foto tomada por Clara Mayayo y editada por Miguel López de Heredia.

***Sobre CIBERER***

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Ciencia e Innovación) y está cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). El CIBER en su Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER) es el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente, y dé respuestas científicas a las preguntas nacidas de la interacción entre médicos y pacientes. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 57 grupos de investigación. Además, cuenta con 19 grupos clínicos vinculados. [www.ciberer.es](http://www.ciberer.es/)

**Más información:**

Miquel Calvet, responsable de comunicación del CIBERER

mcalvet@ciberer.es / 625 67 68 81