



Gabinet de Premsa

Nota informativa

1 de desembre del 2022

"Mou-te per la teràpia gènica", la causa solidària escollida pels treballadors de TMB per al 2022

Es programaran diverses accions de conscienciació per sensibilitzar sobre la síndrome CTNNB1 entre les que destaca una exposició al passadís d'enllaç entre la línia 5 de metro de Diagonal i FGC

Transports Metropolitans de Barcelona (TMB) ha posat en marxa, un any més, la campanya "Tria la teva causa" que va néixer amb la intenció que fossin els treballadors de l'empresa els protagonistes a l'hora de decidir l'acció social en què la companyia havia de participar. D'aquesta manera, l'acció escollida aquest 2022 s'anomena "Mou-te per la teràpia gènica", i consisteix en un trimestre d'activitats centrats a donar a conèixer la teràpia gènica i sensibilitzar sobre la Síndrome CTNNB1, un trastorn greu que afecta al neurodesenvolupament.

Entre les activitats previstes, que inclouen activitats per infants de 3er de primària o un vídeo divulgatiu per conèixer la causa, destaca una exposició divulgativa que es podrà visitar al passadís d'enllaç que uneix la línia 5 de metro i Ferrocarrils de la Generalitat de Catalunya a l'estació de Diagonal. Aquesta mostra es podrà visitar fins al 15 de desembre.

El conseller delegat de TMB, Gerardo Lertxundi, ha explicat durant la inauguració de l'exposició divulgativa que el fet d'escollir aquesta causa solidària "**forma part del compromís dels treballadors de TMB amb la societat**". Lertxundi també ha destacat que aquesta és una mostra més de l'aposta de TMB "**ja no només amb aspectes relacionats amb la mobilitat, sinó també com a referent en responsabilitat social**".

La fundació per la síndrome CTNNB1

La síndrome CTNNB1 és un trastorn del neurodesenvolupament greu causat per l'alteració del cromosoma 3 p 221 del gen CTNNB1. Aquesta malaltia afecta 1 d'entre 50.000 infants a tot el món, 21 a l'estat espanyol i 6 a Catalunya, i està associada amb un retard en el desenvolupament, la parla, o la discapacitat intel·lectual entre altres afectacions.

Els primers casos es van diagnosticar l'any 2012 pel que probablement hi ha molts casos previs sense diagnòstic. Segons estudis recents el gen CTNNB1 és la causa més comuna de paràlisi cerebral mal diagnosticada.

La CTNNB1 Foundation lidera la investigació per a la cura de la síndrome CTNNB1 a través d'una xarxa de col·laboradors i investigadors internacionals.



Gabinet de Premsa

Nota informativa

Al Maig del 2021 neix l'Associació CTNNB1 España, creada per famílies de nens i nenes afectats per aquesta síndrome. La **presidenta de l'associació, Estibaliz Martín Medina**, ha remarcat que **“el nostre objectiu és per una banda ajudar a totes les famílies afectades per la síndrome CTNNB1 oferint informació, orientació i tot allò que puguin necessitar, i per una altra promoure la investigació i la possible cura d'aquesta afectació”**.

El Tono Rodríguez, treballador de TMB, és el pare d'un d'aquests infants afectats per la síndrome i ha volgut destacar i agrair la **“il·lusió de totes les persones de la fundació CTNNB1 amb aquesta campanya i als equips i treballadors de TMB implicats en la difusió de la mateixa des del primer moment”**.

Actualment, la CTNNB1 Foundation treballa en col·laboració amb l'associació CTNNB1 España per preparar la 1a Conferència Internacional de la Síndrome CTNNB1, que tindrà lloc el març de 2023 a Madrid. El principal objectiu d'aquest esdeveniment és informar dels darrers avenços científics, advocar pel diagnòstic i la intervenció primerenca i cohesionar la xarxa d'investigadors, famílies i col·laboradors.

La teràpia gènica

La teràpia gènica és un conjunt de tècniques que utilitzen transferències de material genètic per prevenir o curar algunes malalties, els tractaments de les quals es troben amb dificultats per dirigir el material genètic de manera específica a cèl·lules o teixits i la regulació del gen. Algunes malalties com el Parkinson infantil o l'atròfia muscular espinal assoleixen resultats satisfactoris en emprar-la.

El gen CTNNB1 és un bon candidat per a aquesta teràpia de reemplaçament genètic, ja que la síndrome és causada per una mutació de la pèrdua de funció, és a dir, una còpia del gen no funciona correctament, i també perquè és un gen prou petit per adaptar-se al vector escollit. Actualment, a l'Estat espanyol hi ha 20 infants diagnosticats d'aquesta síndrome, 6 dels quals viuen a Catalunya.

La desconeixença d'aquesta síndrome esdevé el primer problema perquè els circuits sanitaris puguin accedir a la prova diagnòstica (l'exoma complet) i s'escurcin el temps d'espera per obtenir el diagnòstic. Per aquesta causa, és molt probable que hi hagin més casos no diagnosticats.

La campanya engegada amb TMB pretén donar a conèixer què és la teràpia gènica, conscienciar sobre la necessitat de finançament per aconseguir assajos clínics i implementació de la teràpia, així com donar a conèixer la síndrome CTNNB1.