

---

# PlantaDoce.

---

Empresa

## Oryzon Genomics e Ingemm se unen para investigar el Síndrome Phelan-McDermid

Los pacientes con esta enfermedad, entre 2.500 y 5.000 en España, sufren un trastorno genético y desarrollan una variedad de espectro autista.

---

PlantaDoce  
19 jun 2020 - 09:30



Oryzon Genomics y el Instituto de Genética Médica y Molecular (Ingemm) colaboran en medicina de precisión en pacientes con Síndrome Phelan-McDermid (PMS). **El PMS es un trastorno genético que implica una mutación del cromosoma 22 por una alteración del gen Shank3**, relacionado con la transmisión de la señal neuronal. El Ingemm pertenece al Hospital La Paz de Madrid.

En esta unión se hará una caracterización de la situación funcional basal cognitiva y comportamental de los enfermos como análisis previo para la realización de un

---

1 / 2

<https://www.plantadoce.com/empresa/oryzon-genomics-e-ingemm-se-unen-para-investigar-el-sindrome-phelan-mcdermid>

El presente contenido es propiedad exclusiva de PLANTADOCE EDICIONES, SLU, sociedad editora de PlantaDoce ([www.plantadoce.com](http://www.plantadoce.com)), que se acoge, para todos sus contenidos, y siempre que no exista indicación expresa de lo contrario, a la licencia Creative Commons Reconocimiento. La información copiada o distribuida deberá indicar, mediante cita explícita y enlace a la URL original, que procede de este sitio.

---

---

# PlantaDoce.

---

estudio clínico con vafidemstat en pacientes con PMS. **La inhibición del patógeno LSD1 abre la puerta a medicina de precisión en ciertas variedades de enfermedades del sistema nervioso.**

Vafidemstat es un fármaco inhibidor de LSD1 en Fase II de desarrollo clínico que tiene un buen perfil de seguridad. Además, **ha mostrado su eficacia en la reducción de la agitación y agresión en estudios clínicos** en enfermedades de Alzheimer, Trastorno Límite de la Personalidad, TDAH y Autismo.

Los investigadores de Ingemm, Julián Nevado y Pablo Lapunzina, han reflejado que “**es una oportunidad para intentar un nuevo tratamiento en pacientes con PMS**, ya que muchas de las aproximaciones terapéuticas que se han intentado han tenido un escaso resultado a medio y largo plazo”.

## **Vafidemstat inhibe al patógeno y ya ha mostrado su eficacia con Alzheimer, el TDAH y Autismo**

Por su parte, el consejero delegado de Oryzon, Carlos Buesa, ha declarado que “el mecanismo de acción molecular de vafidemstat y sus resultados clínicos hasta la fecha sugieren que podría tener un potencial terapéutico para el tratamiento del PMS **y confiamos que este potencial pueda ayudar en el futuro a estos pacientes**”.

Se estima que el 80% de las personas con esta enfermedad tienen un trastorno de espectro autista. **Entre 2.500 y 5.000 personas sufren PMS en España.** Estos pacientes sufren de un retraso en el desarrollo neurocognitivo en múltiples áreas, sobre todo en su capacidad de comunicarse y desarrollan comportamiento obsesivo-repetitivo.