

ADELINE VANDERVER

Dr. Vanderver se graduó en medicina en la Universite Catholique de Louvain en Bruselas, Bélgica. Completó su residencia en pediatría en Nemours / A.I. DuPont Hospital for Children en Wilmington, DE, y Thomas Jefferson University en Filadelfia, PA. Luego obtuvo una beca en neurología infantil en el Children's National Medical Center en Washington, DC, y una beca en genética bioquímica en el National Human Genome Research Institute / National Institutes of Health en Bethesda, MD.

Adeline Vanderver, MD, es médico adjunto en la División de Neurología en el Hospital de Niños de Filadelfia (CHOP) y la Cátedra Jacob A. Kamens en Trastornos Neurológicos y Neuroterapéutica Traslacional. También es directora de programas del Centro de Excelencia en Leucodistrofia de CHOP.

Las leucodistrofias son un grupo de enfermedades degenerativas hereditarias que afectan la sustancia blanca del cerebro y la médula espinal. Actualmente, las leucodistrofias incluyen alrededor de 30 trastornos y los científicos estiman que ocurren en 1 de cada 7,000 nacimientos. La Dra. Vanderver se ha centrado en estas enfermedades a lo largo de su carrera y anteriormente ayudó a identificar las causas genéticas de varias leucodistrofias utilizando next generation sequencing.

Bajo el liderazgo del Dr. Vanderver, el equipo multidisciplinario del Centro de Leucodistrofia se enfoca en crear nuevos estándares de atención para niños con leucodistrofias mediante el avance del descubrimiento de genes de leucodistrofia, la creación de nuevas terapias y el apoyo y defensa de los pacientes y sus familias.

Paralelamente a este sólido programa clínico, los proyectos de investigación clínica y preclínica del Dr. Vanderver tienen como objetivo descubrir terapias moleculares que se dirijan a la genética de los subtipos de leucodistrofia.

El Dr. Vanderver ya está dirigiendo dos estudios clínicos que tienen la intención de reutilizar medicamentos, uno que se usa actualmente para tratar el virus de inmunodeficiencia humana (VIH) y otro que se dirige al interferón, para pacientes con síndrome de Aicardi-Goutieres. Otro ensayo clínico en curso está evaluando la eficacia y la utilidad de la secuenciación del genoma completo como prueba de diagnóstico de primera línea para las leucodistrofias.

Además de sus esfuerzos clínicos y de investigación, la Dra. Vanderver lidera la Iniciativa Global de Leucodistrofia (GLIA), un grupo de defensa que incluye a Líderes de Asociaciones de pacientes, médicos e investigadores, para crear conciencia sobre la enfermedad y garantizar que los pacientes reciban el apoyo médico y social adecuado.