

Dra María Escolar

Profesora titular de Pediatría y Enfermedades del Neurodesarrollo en la Universidad de Pittsburgh. La Dra. Escolar comenzó su investigación sobre trastornos neurodegenerativos raros en 2002, cuando estableció el Programa para el Estudio del Neurodesarrollo en Enfermedades Raras (NDRD) debido a la necesidad de ayudar a los niños y sus familias a comprender el impacto general de las enfermedades neurológicas raras en el desarrollo infantil.

Certificada en Pediatría y Discapacidades del Neurodesarrollo, la Dra. Escolar es más conocida por su trabajo centrado en dos grupos de enfermedades genéticas y neurodegenerativas:

- **Leucodistrofia, (Krabbe, MLD y ALD):** un grupo de enfermedades progresivas, genéticas y metabólicas en las que las variantes genéticas específicas conducen al deterioro de la vaina de mielina en todo el cerebro y el sistema nervioso periférico. Los nervios en todo el cuerpo están cubiertos en una vaina protectora de mielina, ayudando a conducir eficientemente las señales del cerebro en todo el cuerpo. La desmielinización dentro del cerebro y en todo el sistema nervioso periférico causa una serie de problemas con el movimiento, la visión, la audición, el equilibrio, la memoria, el comportamiento y la capacidad de realizar tareas de vida diaria. Si no se trata, los pacientes progresan rápidamente y generalmente mueren dentro de los 2 años de la aparición de los síntomas
- **Mucopolisacáridosis (MPS I, II y III):** un grupo de enfermedades genéticas en las que el cuerpo es incapaz de descomponer adecuadamente los mucopolisacáridos, las moléculas de azúcar de cadena larga que se encuentran en todo el cuerpo, debido a una mutación en los genes que codifica para enzimas específicas. Estos azúcares luego se acumulan en las células, la sangre, y los tejidos conectivos, lo que conduce a retrasos cognitivos, discapacidades físicas, apariencia afectada, y deterioro de la función del órgano. La Dr. Escolar se centra en las formas neurodegenerativas del síndrome de MPS.

El programa NDRD de la Dra. Escolar es multidisciplinario y tiene como objetivo mejorar la vida de los niños y las familias que viven con trastornos neurodegenerativos raros. Proporciona servicio clínico a más de 900 pacientes que viven en 48 estados en los Estados Unidos y 45 países. La Dr. Escolar también es una apasionada de la formación de la nueva generación de proveedores de atención médica que desean desarrollar carreras en la investigación clínica de trastornos raros del neurodesarrollo. Desde la creación de la NDRD, la Dr. Escolar ha publicado más de 80 artículos de investigación originales en revistas revisadas por pares, incluyendo dos publicaciones influyentes en el *New England Journal of Medicine*.

Además, la Dra. Escolar es líder en el diseño y desarrollo de ensayos clínicos para estas enfermedades con una experiencia específica en ensayos de terapia génica. La Dra. Escolar también ha liderado el desarrollo de una terapia para la enfermedad de Krabbe, un tratamiento combinado de trasplante de células madre hematopoyéticas y terapia génica utilizando virus adeno-asociado. Se espera que esta terapia avance a un

ensayo clínico de Fase I/II en el corriente año que ya ha sido autorizada por Forge Biologics.

Educación y formación

- MD: Escuela Colombia De Medicina Santefe De Bogota, Colombia
- MS: Columbia University College of Physicians and Surgeons New York, NY
- Residencia: Cornell Medical Center Hospitals New York, NY
- Beca: Cornell Medical Center Hospitals New York, NY