Investigaciones sobre tratamientos para el síndrome de Phelan-McDermid: dónde estamos

Información para familias · Actualizado a 19 de noviembre de 2026

Lo más importante

Hoy en día no existe ningún tratamiento específico aprobado para el síndrome de Phelan-McDermid, pero nunca ha habido tantos estudios en marcha a la vez. Cuatro tratamientos distintos se están probando ya en personas o empezarán en las próximas semanas, y uno de ellos se hará en España.

La investigación sigue dos caminos:

- **Ir a la causa:** conseguir que el cerebro tenga más proteína SHANK3, que es la que falta en el síndrome (terapia génica y medicamentos de ARN).
- **Aliviar las consecuencias:** medicamentos que mejoran cómo se comunican las neuronas y ayudan con la comunicación, la conducta, el sueño o las crisis epilépticas, sin afectar directamente el gen o la proteína SHANK3.

Este documento, dirigido a las familias, resume en qué punto está cada estudio. Junto a cada uno encontrarás la **ficha oficial del ensayo** (el registro público donde se inscribe cada estudio) y, cuando existe, el **artículo científico** con los resultados. La mayoría de las fuentes están en inglés.

Palabras que conviene conocer

Palabra	Qué significa
SHANK3	El gen más importante de los que faltan o están alterados en el síndrome; en pacientes con mutaciones de *SHANK3*, este es el único gen afectado. Fabrica una proteína que ayuda a que las neuronas se conecten bien. Con una sola copia sana del gen, hay solo la mitad de la proteína necesaria.
Ensayo clínico	Un estudio con personas afectadas para comprobar si un tratamiento es seguro y si funciona. Participar es siempre voluntario.
Fase 1, 2 y 3	Hay 3 fases en los ensayos clínicos. Fase 1: primeras pruebas en muy pocas personas; se mira sobre todo que el tratamiento sea seguro. Fase 2: más personas y primeras señales de mejora si el tratamiento es eficaz. Fase 3: muchas personas; es la prueba definitiva antes de pedir a las autoridades que se apruebe el medicamento.
Placebo	Una sustancia sin efecto. Se compara con el tratamiento real para saber si la mejora se debe al medicamento.
Estudio abierto	Todos los participantes reciben el tratamiento y lo saben; no hay placebo. Sirve para dar los primeros pasos, pero sus resultados son menos seguros que los de un estudio con placebo.
Ensayo doble ciego	Ni los participantes ni los investigadores saben si las personas reciben el tratamiento o el placebo hasta que termina el estudio.

Palabra	Qué significa
Terapia génica	Se lleva al cerebro una copia del gen *SHANK3* dentro de un virus inofensivo, en una sola dosis.
ASO (medicamento de ARN)	Un medicamento que hace que la copia sana del gen trabaje más y fabrique más proteína. Hay que repetir la administración cada cierto tiempo.
Ficha del ensayo	La inscripción oficial del ensayo clínico en un registro público (por ejemplo, ClinicalTrials.gov o el registro europeo). Ahí figuran los requisitos para participar, los hospitales y el estado del estudio.

Ensayos clínicos en curso

El más avanzado es NNZ-2591 (Neuren), que ya está en fase 3. Los otros dos están en fases tempranas, con muy pocos participantes.

Tratamiento	Qué es	En qué punto está	Dónde	Ficha y artículos
NNZ-2591 (ercanetida), de Neuren	Medicamento oral (se toma por la boca). Actúa sobre los procesos que fallan cuando falta SHANK3.	**Fase 3 (estudio «Koala»)**, con placebo; empezó en noviembre de 2025. La fase 2 fue un estudio abierto con 18 niños durante 13 semanas: mejoraron 10 de las 14 medidas (comunicación, conducta, sueño...) y los médicos vieron mejoría en 15 de los 18 participantes, sin efectos secundarios importantes. Resultados de la fase 3 previstos a finales de 2027. Quien termina puede seguir tomándolo en un estudio de continuación.	EE. UU. y Canadá (18 hospitales). Unos 160 niños de 3 a 12 años. No se ha anunciado en Europa.	Ficha fase 3 · Ficha continuación · Artículo fase 2 (2026) · Ficha fase 2
JAG201, de Jaguar Gene Therapy	Terapia génica: una sola dosis inyectada en el cerebro que lleva una copia de una parte del gen *SHANK3* al cerebro.	**Fase 1/2**, primer ensayo en personas. Desde 2024. En febrero de 2026 la empresa informó de que no había habido efectos graves por el tratamiento y habló de primeras señales de mejora en motricidad, comunicación y relación con los demás.	EE. UU. (Nueva York, Boston y Chicago). Unos 6 niños de 2 a 9 años.	Ficha del ensayo · Nota de la empresa · Carta a las familias

Tratamiento	Qué es	En qué punto está	Dónde	Ficha y artículos
RB001, de Reborngene	Terapia génica muy parecida a la anterior.	**Fase 1**, primer ensayo en personas. Empezó en junio de 2025 y ya no admite participantes. Está previsto que termine en 2027, con seguimiento hasta 2031.	China (Hospital Universitario de Pekín). 8 niños y jóvenes de 3 a 18 años.	Ficha del ensayo · Ficha del seguimiento a largo plazo

Los datos de mejora de las terapias génicas vienen de muy pocas personas y de las propias empresas: son una señal esperanzadora, no una prueba. Ninguna de las terapias de esta tabla ha publicado todavía resultados en una revista científica, salvo la fase 2 de NNZ-2591.

Ensayo clínico a punto de empezar

Este ensayo ya está autorizado y empezará en las próximas semanas. Se hará en España.

Tratamiento	Qué es	En qué punto está	Dónde	Ficha y artículos
Vafidemstat (estudio HOPE-2), de Oryzon	Medicamento oral de una empresa española. En animales, mejoró problemas de conducta.	**Fase 2, estudio abierto.** Autorizado en septiembre de 2026; a punto de empezar. Comprobará si el medicamento es seguro y si reduce la irritabilidad y la agresividad. 12 semanas, ampliables a 24.	**España** (hospital aún sin anunciar). 12 personas adultas (18 a 64 años). Nuestra asociación ayuda a buscar participantes: si te interesa, escríbenos.	Ficha del ensayo (registro europeo) · Nota de Oryzon · Noticia en castellano · Artículo previo con pacientes españoles (2025)

Tratamientos que se preparan para probarse en personas

Dos tratamientos han funcionado en animales y se preparan para las primeras pruebas en personas en Estados Unidos. A fecha de este documento, no consta que ninguno haya empezado.

Tratamiento	Qué es	En qué punto está	Para ampliar
PYC-002, de PYC Therapeutics	Medicamento de ARN (ASO): hace que la copia sana del gen fabrique más proteína. Se administra a través de una punción en la espalda cada 3-6 meses.	Ha funcionado en células de pacientes y en animales, incluidos monos. Está haciendo las pruebas de seguridad obligatorias antes de probar en personas; la empresa prevé empezar en **2027**. No hay ficha de ensayo ni artículo publicado todavía.	Página de la empresa · Explicación para familias (PMSF)
BA-102, de NeuroNOS	Medicamento que equilibra el óxido nítrico, una sustancia del cerebro. Oral o en inyección bajo la piel.	En ratones sin *Shank3*, bloquear esta vía mejoró la conducta y las conexiones entre neuronas. En EE. UU. es «medicamento huérfano» desde 2025. Preveía empezar con personas en 2026, pero no consta que haya empezado.	Artículo base en ratones y neuronas (2023) · Nota de la empresa

Ensayos clínicos ya terminados

Casi todos se hicieron con pocos participantes y con medicamentos que ya existen para otros usos. Sirven para saber qué se ha probado; **no son tratamientos recomendados** (excepto el litio, que está indicado para el tratamiento de ciertas condiciones neuropsiquiátricas).

Tratamiento	Qué se encontró	Ficha y artículos
IGF-1 (factor de crecimiento similar a la insulina 1; Mount Sinai, Nueva York; 2012-2016)	Un primer estudio con 9 niños mejoró el aislamiento social y las conductas repetitivas frente a placebo. Un segundo estudio, en 10 niños, no confirmó la mejora principal, aunque sí vio mejoras en la sensibilidad sensorial. Fue bien tolerado.	Ficha · Artículo 2014 · Artículo 2022
Hormona de crecimiento (Mount Sinai y China; 2019-2025)	Dos estudios pequeños (6 niños cada uno), realizados independientemente en Nueva York y en China, vieron mejoras en conducta y desarrollo, pero ambos incluyeron muy pocos participantes sin grupo placebo. Un tercer estudio con placebo (32 participantes, Mount Sinai) terminó en febrero de 2025; **sus resultados aún no se han publicado**.	Ficha estudio Mount Sinai con placebo · Artículo Mount Sinai 2022 · Artículo China 2022
Oxitocina por la nariz (Mount Sinai; 2016-2020)	18 participantes. **No mejoró** frente a placebo en ninguna de las medidas. Fue bien tolerada.	Ficha · Artículo 2021

Tratamiento	Qué se encontró	Ficha y artículos
Insulina por la nariz (Alemania, 2009; Países Bajos, 2016)	Un primer estudio abierto con 6 niños en 2009 describió mejoras. El estudio con placebo en 2016 (25 niños, Groningen) no encontró una mejora clara en conjunto, aunque sí en algunos aspectos en los mayores de 3 años.	Artículo 2009 · Artículo 2016
AMO-01 (AMO Pharma; 2018-2020)	6 personas con síndrome de Phelan-McDermid y epilepsia, sin placebo. Tras una sola dosis administrada por vena, las crisis epilépticas disminuyeron al menos un 25 % durante el primer mes, sin efectos graves. La conducta no cambió. **Resultados publicados en 2025.**	Ficha · Artículo 2025
Litio (estudio LISPHEM, hospitales públicos de París; 2022-2024)	22 niños y adolescentes de 7 a 18 años con síndrome y autismo, frente a placebo. **Terminó en agosto de 2024; sus resultados aún no se han publicado.** Se basa en un estudio de 2016 en el que, entre muchos medicamentos probados en neuronas de pacientes, el litio fue de los que mejor corrigieron la falta de SHANK3, y en casos aislados de pacientes con síndrome de Phelan-McDermid y regresión, catatonia o trastorno bipolar que mejoraron con litio.	Ficha · Artículo base 2016 en células · Casos clínicos 2015 · Caso clínico 2017
Coenzima Q10 con vitaminas E y B (Universidad de Mesina, Italia; 2019-2022)	Ensayo doble ciego con 35 personas de 2 a 40 años. Cada participante tomó 4 meses coenzima Q10 con vitaminas E y B, y otros 4 meses solo las vitaminas; no hubo placebo sin efecto. Con la coenzima Q10 se vieron mejoras pequeñas o moderadas en motricidad, conducta adaptativa y conductas repetitivas, y en la calidad de vida de las madres. Los efectos secundarios fueron leves y poco frecuentes. Es necesario realizar un estudio con placebo para confirmar estos resultados.	Ficha · Artículo 2023

Ensayos abiertos a varias enfermedades

No son exclusivos del síndrome, pero algunas personas con síndrome de Phelan-McDermid pueden cumplir los requisitos para participar.

- **Bexicaserina (estudio PACIFIC, Longboard/Lundbeck):** medicamento para la epilepsia en pacientes con encefalopatías epilépticas. En la fase 2 (52 personas de 12 a 65 años, EE. UU. y Australia) redujo las crisis epilépticas motoras a más de la mitad frente a placebo. Ahora está en fase 3. Ficha fase 2 · Artículo 2026 · Ficha fase 3
- **PIXI (RTI International, EE. UU.):** programa de interacción entre padres y bebés en el primer año de vida, para varios síndromes genéticos. Solo por invitación. Ficha

- **WINGS (EE. UU.):** terapia de conducta a distancia (por videollamada) para familias con varios síndromes, incluido el síndrome de Phelan-McDermid. Ya no admite participantes. Ficha

Laboratorio, animales y nuevos datos

- **Un ratón de laboratorio común:** desde 2026, cualquier grupo de investigación puede usar el mismo modelo de ratones sin el gen *Shank3* para probar fármacos, sin pagar licencias. Así los resultados se comparan mejor. Noticia · Artículo del modelo (2018)
- **Una plataforma común de pruebas:** CureSHANK y la empresa InnoSer anunciaron en 2025 un servicio para probar medicamentos en animales sin pagar licencias, que empieza a funcionar en 2026. Noticia · Por qué conviene avanzar en varios tratamientos a la vez
- **Más frecuente de lo que se creía:** un estudio de 2026 calcula que el síndrome afecta a **1 de cada 7.300 personas**. Que haya más pacientes hace que las farmacéuticas se interesen más. Sin embargo, la mayoría de las personas afectadas aún no han recibido un diagnóstico genético. Artículo (2026)
- **Posibles marcadores en sangre:** un estudio alemán con 23 personas encontró dos posibles marcadores del síndrome en la sangre. Si se confirma, ayudaría a medir si un tratamiento funciona. Artículo (2026)
- **Otro medicamento de ARN en ratones:** un grupo coreano corrigió la conducta social y repetitiva de ratones sin *Shank3* con una sola dosis de un ASO que actúa sobre otra vía. Está lejos de las personas. Artículo (2026)
- **Genes que cambian la evolución (estudio EUQ13, París):** busca por qué el síndrome es distinto en cada persona, con 650 participantes de cualquier edad. No es un tratamiento. Ficha
- **Guía clínica de referencia:** las recomendaciones internacionales de seguimiento médico del síndrome se actualizaron en 2023. Es útil llevarla a las consultas y compartirla con sus médicos. Artículo (2023)

Qué significa esto para tu familia

Ninguno de estos tratamientos se puede pedir hoy en una consulta: solo se accede a ellos participando en un ensayo, y casi todos se hacen fuera de España.

- **Cuándo podría haber algo aprobado:** el candidato más cercano es NNZ-2591. Aun así, como pronto faltan varios años, porque primero tienen que terminar la fase 3 (resultados previstos a finales de 2027) y si los resultados muestran una mejora serán revisados para posible aprobación por las agencias del medicamento de EE. UU. y Europa.
- **Desconfía de quien venda curas:** ningún producto, suplemento ni clínica privada tiene hoy un tratamiento probado para el síndrome.
- **Si quieres participar en un ensayo:** cada ensayo tiene requisitos de edad, tipo de alteración genética y lugar. Habla antes con tu neurólogo o tu genetista, y con la asociación, que recibe los avisos de los estudios. Ten a mano el informe genético: la mayoría de los estudios piden saber si la persona tiene una deleción o una variante del gen *SHANK3*, y de qué tamaño es la deleción.

Preguntas que puedes llevar a la consulta:

1. ¿Mi hijo o hija cumpliría los requisitos de algún ensayo abierto?
2. ¿Qué dice exactamente su informe genético sobre el gen *SHANK3*?
3. ¿Qué riesgos tendría participar y qué seguimiento harían?

Dónde ampliar información

Webs fiables que se actualizan con frecuencia (casi todas en inglés; el traductor del navegador ayuda).

Web	Qué encontrarás
Asociación Síndrome Phelan-McDermid (ASPM)	Información en castellano y novedades sobre la investigación
Phelan-McDermid Syndrome Foundation (EE. UU.): ensayos clínicos y ensayos que buscan participantes	Lista de ensayos, abiertos y terminados, y estudios que buscan familias
Noticias de CureSHANK	Novedades de investigación explicadas para familias
ClinicalTrials.gov: búsqueda «Phelan-McDermid»	El registro oficial de ensayos clínicos en el mundo
Registro europeo de ensayos (CTIS)	Ensayos autorizados en la Unión Europea
Registro Español de Estudios Clínicos (REEC)	Ensayos autorizados en España

Este documento es informativo y no sustituye el consejo médico. Fuentes consultadas el 19 de noviembre de 2026.

Revisado por el Comité Científico de la ASPM el 19/11/2026.