

18/02/12 ¿Minoritaria? No para la familia

Por **Manel Esteller**, médico. Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (EL PERIÓDICO, 18/02/12):

Síndrome de Rett, síndrome de Rubinstein-Taybi, síndrome de Sotos, síndrome de Peutz-Jeghers, síndrome de Marfan, ataxia de Friedreich, esclerosis tuberosa, distonías, siringomielia, síndrome de Von Hippel Lindau, neurofibromatosis, síndrome de Proteus, síndrome de Lesch-Nyhan, síndrome de Prader Willi, síndrome de Angelman, síndrome de Ehlers-Danlos, síndrome de Silver-Russell, enfermedad de Arnold Chiari, enfermedad de Niemann Pick, esclerosis lateral amiotrófica, deficiencia de adenosina desaminasa, síndrome de Seckel, síndrome de Turner, síndrome X frágil, síndrome de Alport, mucopolisacaridosis, fibrosis quística, síndrome de Sjögren...

Son ejemplos de enfermedades minoritarias que también son estudiadas por investigadores cercanos como Ethel Queralt (enfermedad de Cornelia de Lange) o Aurora Pujol (adrenoleucodistrofia) del Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (Idibell), Manuel Palacín (cistinuria en el Institut de Recerca Biomèdica, IRB), Antoni Andreu (enfermedad de McArdle en el Institut de Recerca del Hospital Universitari del Vall d'Hebron, IR-HUVH) o Jordi Alberch (enfermedad de Huntington en la Universitat de Barcelona e Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer, IDIBAPS). Investigaciones de enfermedades minoritarias donde el pueblo de Catalunya ha demostrado su solidaridad y generosidad en forma de asociaciones y con magníficas iniciativas como La Marató de TV-3.

Enfermedades minoritarias. ¿De verdad? No para las familias que las padecen. Para ellas son casi el centro de su mundo. Suelen ser debidas a la alteración puntual (mutación) de uno de los 30.000 genes que tenemos en nuestro ADN. Muchas de ellas se manifiestan ya en la infancia y cambian para siempre la dinámica de las familias. Los padres no tienen mayoritariamente la enfermedad ni por tanto la transmiten a su hijo, sino que durante el desarrollo germinal y embrionario el cambio genético sucede. No sabemos muy bien por qué. Muchos dicen que un buen diagnóstico genético con las nuevas tecnologías para leer (secuenciar) el genoma evitará nuevos casos de estas enfermedades. «Mil euros y en 24 horas todo el genoma», dice la publicidad. Quizá sí. Pero ahora el problema es con los enfermos que tienen la enfermedad hoy. Deberíamos ser capaces de proporcionar terapias específicas y velar por el futuro de estas personas para cuando sus familiares no estén. Igualmente, lo que quisiéramos es sustituir el gen dañado por el gen sano. Terapia génica. En ella sería ideal hacer crecer las nuevas células con el gen reparado y que sustituyeran el tejido u órgano dañado. Medicina regenerativa y terapia basada en las células madre. En nuestro país, los trabajos con la anemia de Fanconi de Juan Carlos Izpisua y Anna Veiga (Centro de Medicina Regenerativa de Barcelona, CMRB) y Ángel Raya (Institut de Bioenginyeria de Catalunya, IBEC) van en este sentido. Fíjense que se trata de una

enfermedad de la sangre, y siempre es más fácil acceder a este material biológico que, por ejemplo, el cerebro, el órgano diana de muchas enfermedades minoritarias.

Muchas barreras éticas impiden en humanos hacer los experimentos necesarios para buscar curas a las enfermedades minoritarias. Debemos recurrir muchas veces a otros animales para encontrar las respuestas. En el laboratorio se puede crear un ratón que lleve la misma mutación que su compañero evolutivo humano. La prueba de que unos y otros no somos tan diferentes es que esta alteración introducida artificialmente en el roedor puede reproducir fielmente la patología de la persona. Por ejemplo, poner una mutación en el ratón del gen MECP2 que causa el síndrome de Rett hará que este pequeño animal tenga comportamientos y signos clínicos observados en el humano. Y ahora podemos dar nuevos fármacos en este modelo animal de la enfermedad minoritaria humana y ver cuáles son efectivos. Y estudiar detalladamente su córtex cerebral, la cápsula renal o el miocardio. Y encontrar respuestas. Y dar soluciones.

Los padres y los familiares que cuidan a un niño con una enfermedad minoritaria envejecen, como también lo hace, si la mutación no causa su muerte temprana, el afectado. ¿Quién cuidará ahora de estas personas? Dicen que antiguamente los miembros más débiles de la tribu eran abandonados en las afueras para no ser una carga para el resto del clan. Nosotros ya no lo hacemos así. La evolución genética ha ido asociada a una evolución social y ciertos comportamientos, antes muy comunes, ahora nos resultan totalmente incomprensibles. Esto es parte de la riqueza de la humanidad. Todos, instituciones públicas y privadas, debemos hacernos responsables del mantenimiento de las condiciones dignas de estas personas y de darles la posibilidad de desarrollarse personalmente hasta donde su potencial lo permita. Residencias bien equipadas y talleres ocupacionales. Ley de dependencia. Los que tengan responsabilidades en estas áreas, que den tranquilidad de espíritu a las familias, que nosotros desde el laboratorio haremos nuestra parte.