

# Diariomedico.com

## MEDICINA

### Un análisis genético acelera y afina la diagnosis en demencias

La biotecnológica Secugen, junto con la **Fundación Jiménez Díaz** y el Hospital Ramón y Cajal, ha desarrollado una técnica de secuenciación de ADN que analiza ocho genes ligados a demencias y permite un diagnóstico genético de estos trastornos en tan sólo un mes.

José A. Plaza 24/10/2008

#### *La prueba es útil en todo tipo de demencias y consiste en un análisis secuencial de genes ligados a estas patologías*

El diagnóstico de las demencias ha dado un paso al frente. La empresa biotecnológica Secugen, en colaboración con el Hospital Ramón y Cajal y la **Fundación Jiménez Díaz**, ambos en Madrid, ha desarrollado una herramienta de análisis genético que permite diagnosticar este tipo de patologías en el plazo de un mes, evitando posibles errores en la diagnosis y permitiendo una mejor clasificación de los afectados. Julián Pérez, director gerente de Secugen, y Marta de Vicente, responsable de Desarrollo de Negocio, han explicado a Diario Médico los orígenes y actualidad de la iniciativa, y Adriano Jiménez y Estrella Gómez, de los servicios de Neurología del Hospital Ramón y Cajal y la **Fundación Jiménez Díaz**, respectivamente, han explicado qué significa para la clínica esta nueva herramienta diagnóstica.

Las conversaciones entre Secugen y los citados hospitales fueron la base: "Vimos tanto una oportunidad de negocio como una necesidad terapéutica no cubierta", ha señalado Pérez. Ahora mismo un análisis genético en demencias tarda entre tres y seis meses como mínimo y se hace de forma secuencial, "lo que retrasa mucho el diagnóstico y, por tanto, el tratamiento". Cubrir con un solo ensayo la mayor parte de los genes relacionados con estas demencias era una necesidad.

#### **Acortar plazos**

Jiménez va más allá en la descripción de la situación actual: "Los análisis se hacían hasta ahora de forma desorganizada y con grandes retrasos, y la aplicación clínica era casi nula: esperar un año para un diagnóstico no es buena idea si tienes que trabajar con pacientes". Cuando él y Gómez tuvieron la oportunidad de implicarse en el desarrollo de esta herramienta no lo dudaron, ya que "nos permite tener el diagnóstico genético del desarrollo de demencias en el mismo plazo en el que obtienes los resultados de una resonancia o un escáner".

La prueba es útil en todo tipo de demencias y consiste en un análisis secuencial de genes ligados a estas patologías, de forma que ya no es posible un fallo diagnóstico tras la prueba.

Concretamente, se analizan ocho genes, comenzando por el gen de la presenilina (Psen1), que aparece en el 70 por ciento de los casos de demencia. Si no hay resultado, se secuencian los siguientes: Psen2, APP, TAU, pragraulina, 7-synucleína, Notch3 y ApoE. Estudiar tantos genes obligaba a que muchas de las PCR se hicieran de forma específica para un gen determinado, pero este análisis permite estudiarlos todos, con los exones implicados, al mismo tiempo.

El primer paso, antes de realizar la prueba, es realizar una historia clínica del paciente. Además de las resonancias y escáneres, "podemos entregar los resultados al mismo tiempo que la información obtenida tras estas pruebas, aproximadamente en el plazo de un mes, que es lo que se tarda entre la consulta y la revisión".

#### **Para según qué pacientes**

Los especialistas aseguran que este análisis es "mucho más completo que las resonancias, la PET, etc., que son pruebas de aproximación; si la herramienta genética resulta útil, incluso dejan de ser necesarias". En todo caso, la herramienta no ha nacido con la vocación de ser utilizada en todo tipo de pacientes: deben beneficiarse los afectados jóvenes o aquellos con una historia familiar muy marcada. En casos esporádicos de inicio y en afectados de 70 u 80 años "tiene menos sentido aplicarlo", ha concretado Gómez.

Las demencias aún no disponen de tratamiento, pero mejorar el diagnóstico es clave para el futuro. Las diagnosis erróneas "son relativamente comunes", y con la genética se descarta la posibilidad "de que un paciente esté varios años con un diagnóstico erróneo, pruebas innecesarias y terapia inapropiada".

#### **Nuevas mutaciones**

Aunque el plazo real de entrega de resultados es de un mes, Julián Pérez ha señalado que teóricamente pueden lograrse en menos de una semana. Además, gracias a las mejoras diagnósticas se facilita la entrada de pacientes en los que no se conoce el porqué de la demencia en nuevos ensayos clínicos. Desde que la herramienta está disponible se han hallado varias mutaciones ligadas a la enfermedad. Jiménez ha apuntado que "antes hallábamos una nueva mutación cada seis meses y, gracias al análisis, ahora hemos localizado siete en dos meses, en presenilina 1 y Notch". Otra de sus ventajas es que en el futuro "facilitará la llegada de terapias preventivas, algo que ahora no estamos en disposición de ofrecer".