

FRANCESC PALAU, DIRECTOR DEL CIBERER

"Más que uno clínico, es vital el paso político"

→ Que la Estrategia de Enfermedades Raras lleve a buen puerto es una de las preocupaciones de Francesc Palau, director del Ciberer.

■ José A. Plaza

El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (Ciberer) lleva funcionando de forma oficial desde finales de 2006, aunque arrancó de forma operativa unos meses después. Francesc Palau, su director, cree que "un centro como éste, orientado a la investigación básica, clínica y epidemiológica, era necesario". El Ciberer, que depende del ISCIII, se compone de 61 grupos de investigación, un tercio de ellos de carácter clínico hospitalario.

Más allá de los esfuerzos de la comunidad médica, Palau cree que lo primero es tomar una decisión política, y que el Consejo Interterritorial debe implicarse en la mejora del abordaje de este tipo de patologías. Así lo ha señalado en el simposio sobre enfermedades raras, que se ha celebrado en la Fundación Jiménez Díaz como parte de sus Jornadas anuales de Investigación Traslacional.

■ Una estrategia que tarda

Lo que iba a ser un Plan Estratégico se ha quedado en Estrategia Nacional, una iniciativa que no avanza todo lo rápido que podría.

Biobancos para todos

Además de valorar los avances de la investigación cooperativa, Palau ha solicitado la existencia de biobancos que estén a disposición de todos.

En su opinión, la divulgación social de este tipo de iniciativas es parte importante del abordaje de las enfermedades raras.



Francesc Palau, director del Ciberer.

Bernat Soria, ministro de Sanidad, se comprometió en diciembre del año pasado en el Senado a reunirse con los partidos políticos en enero para abordar la puesta en marcha de la estrategia, pero todavía no se ha puesto en contacto con los grupos políticos (ver DM del 27-1-2009). Por su parte, la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) advierte de que el primer borrador de la estrategia está incompleto e insiste en reclamar a Sanidad la creación de una organización nacional a imagen de la de trasplantes (ver DM del 15-1-2009).

Con respecto a la posibilidad de crear centros de referencia en enfermedades raras, Palau cree que se trata de una opción interesante, cuyo desarrollo sería imposible hacerlo enfermedad por cada enfermedad: "Hay que agrupar las patologías

por ámbitos para poder llevarlo a cabo".

La financiación en torno a la estrategia también preocupa al director del Ciberer. Como estrategia (a diferencia de lo que ocurre con los Planes Estratégicos), no contempla fondos que la acompañen, algo de lo que según Palau podría ocuparse el Fondo de Cohesión.

■ Relación con todos

Uno de los principales objetivos del Ciberer es mantener relaciones con los demás agentes implicados en el abordaje de las enfermedades raras. Palau asegura que, además de con la Administración, los vínculos con Orphanet (la mayor base de datos europea de información de enfermedades raras y fármacos huérfanos), asociaciones de pacientes e industria biofarmacéutica son más fuertes cada año.

SEGÚN CARMEN AYUSO, DE LA JIMÉNEZ DÍAZ

"La asistencia genética y el flujo de pacientes entre regiones deben mejorar"

■ J. A. P.

La traslacionalidad en la investigación es una de las principales preocupaciones de Carmen Ayuso, subdirectora de Investigación y jefa del Servicio de Genética en la Fundación Jiménez Díaz, de Madrid. Como parte de esta labor, ha explicado la necesidad de disponer de bases de datos de pacientes con enfermedades raras: "Estos registros deberían ser, además, lo más concretos posibles, enfermedad por enfermedad, aunque sea una labor compleja".

Identificar variables clínicas y geográficas es uno de los puntos de partida. Además, se necesitan unidades de referencia, pero "es imposible que haya una para cada patología rara y en cada autonomía", ya que los recursos diagnósticos y terapéuticos son difíciles de conseguir y muy costosos.

Para un correcto abordaje de la enfermedad, Ayuso cree que lo primero es conocer su historia natural y las bases moleculares, teniendo en cuenta que el 80 por ciento de las enfermedades raras son de carácter genético. Después, "llegar al paciente, conseguir que participe en ensayos clínicos, obtener muestras y clasificarlo". Cuando se dispone de diagnóstico y de validación clínica,

llega el momento de las unidades de consejo genético, para, finalmente, plantearse el desarrollo de la estrategia terapéutica.

Ayuso asegura que, por el momento, la Administración está implicada: el Ministerio de Sanidad trabaja en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, cuya parte técnica coordina Francesc Palau, mientras "los hospitales tratamos de facilitar medios y la llegada del paciente a unidades de referencia, labor que las administraciones estatal y autonómicas deben facilitar, asegurando el acceso del paciente a las unidades de referencia aunque no estén en su comunidad de procedencia". Mejorar la asistencia sanitaria genética y el flujo de pacientes de una autonomía es otra de las necesidades.



Carmen Ayuso, en la FJD.

SÍNDROME X FRÁGIL

Segunda causa de retraso mental

■ Redacción

El síndrome X frágil fue descrito en 1943 por Martin y Bell. En 1991 se descubrió el gen FMR1, causante de la enfermedad, localizado en el locus Xq27.3. La enfermedad ocurre con más frecuencia y gravedad entre varones que entre mujeres y está considerada como la causa conocida más frecuente de retraso mental hereditario y la segunda cromosopatía después del síndrome de Down.

Su representación clínica viene acompañada de un retraso mental de grado variable y posibles retrasos psicomotores graves. Además, se relaciona con dismorfias, laxitud articular, macrogenitalismo, estrabismo y prolapso mitral.

Un test que identifica anticuerpos antiproteína FMRP en linfocitos permite un cribado inicial en retraso mental de etiología desconocida

El Instituto de Investigación en Enfermedades Raras del ISCIII señala que, aunque muchos pacientes presentan los rasgos fenotípicos característicos, el diagnóstico de confirmación pasa por un análisis citogenético en células sanguíneas y un test de ADN. El abordaje de la patología mejoró sensiblemente en 1995, año en que se desarrolló una técnica de laboratorio que permite identificar anticuerpos antiproteína FMRP en los linfocitos. Esta herramienta parece ser útil para el cribado inicial en varones con retraso mental de etiología desconocida.

Pese a estos avances, no hay tratamiento curativo para el X frágil. La terapia debe ser sintomática y con apoyo psicológico.

ENFERMEDAD DE POMPE

Un error innato del metabolismo

■ Redacción

Las enfermedades del grupo glucogenosis, producidas por depósito o acúmulo de glucógeno, se incluyen dentro de las patologías ligadas a errores innatos del metabolismo. La enfermedad de Pompe, una de las más conocidas pese a que sólo aparece en uno de cada 40.000/150.000 casos, está causada por un déficit congénito de la enzima lisosomal alfa glucosidasa ácida.

Generalmente las primeras manifestaciones clínicas aparecen entre el primero y el quinto mes de vi-

El tratamiento sustitutivo con enzima recombinante, que elimina el glucógeno acumulado en corazón y sistema nervioso, puede ser un avance

La afectación muscular se manifiesta como hipotonía progresiva con afectación de los músculos respiratorios, disnea, cianosis y neumonías de repetición. Suele estar relacionada con macroglosias y afectación visceral con cardiomegalia y hepatomegalia.

El diagnóstico de sospecha se establece mediante la presencia de alteraciones de las pruebas funcionales respiratorias y electrocardiográficas. Posteriormente, los hallazgos anatómopatológicos suelen reforzar el primer diagnóstico: en la biopsia muscular se observa una miopatía vacuolar franca, mientras que en el hígado la lesión se manifiesta en los hepatocitos y en las células de Kupffer.

Ya que por ahora no hay terapia curativa, las esperanzas están puestas en el tratamiento sustitutivo con enzima recombinante.