

Portada > Salud > **Biociencia**

ENFERMEDAD RARA

Una esperanza para los 'niños mariposa'

- Un estudio español inicia el diagnóstico y prueba un tratamiento para este trastorno
- En el ensayo, que finalizará en 2010, participarán 12 niños de distintas ciudades

Actualizado martes 30/09/2008 20:52 (CET)

ÁNGELES LÓPEZ

MADRID.- Su piel es frágil como la de las mariposas, de ahí el apodo que recibe la enfermedad realmente llamada epidermolisis bullosa, un trastorno genético y hereditario con mal pronóstico. Un equipo de investigadores españoles ha desarrollado un diagnóstico molecular de esta patología y, junto a la empresa Cellerix, un estudio clínico para probar en 12 niños una terapia basada en la ingeniería de tejidos.



▲ La investigadora Marcela del Río, investigadora del CIEMAT, y su equipo. (Foto: Kote Rodrigo | EFE)

De momento, los científicos se han centrado en la forma más grave de este trastorno, la epidermolisis bullosa distrófica, que **está causada por mutaciones en el gen responsable del colágeno VII**, una proteína cuya función es dar firmeza e integridad a diferentes tejidos del cuerpo, incluida la piel. Otras variantes de la enfermedad se deben a diferentes alteraciones en alguno de los otros nueve genes que producen proteínas clave para fijar la epidermis a la dermis.

"Este colágeno es fundamental para pegar estas dos capas de la piel y mantener así su integridad. Las personas con una alteración genética no producen este tipo de colágeno por lo que presentan síntomas diversos como ampollas, heridas crónicas, incluso, en los casos más graves (pseudosindactilia) la unión de los dedos de los pies y de las manos. No se les puede abrazar fuerte porque les haces daño", afirma Marcela del Río, investigadora del Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT) y una de las directoras del ensayo.

Estudio genético

La investigación está centrada en dos aspectos: el diagnóstico y el tratamiento de esta patología. **En España existen 250 personas asociadas** pero como hasta ahora no existía un diagnóstico de la enfermedad no se sabe exactamente cuántos pacientes hay. Hasta ahora los estudios genéticos se hacían en otros países, pero con este estudio se podrá conocer las mutaciones en el gen del colágeno VII.

"El diagnóstico genético es laborioso, ya que tenemos que mirar cada uno de los 118 exones [regiones] que conforman el gen y compararlos con los de un individuo normal. En Inglaterra se conocen las mutaciones más corrientes pero aquí no tenemos ese registro todavía", señala Marcela del Río.

Una de las utilidades de ese estudio genético será para las parejas que tienen un hijo con esta enfermedad. "Conociendo sus mutaciones podemos ir a buscar las alteraciones en un diagnóstico prenatal para evitar que un nuevo hijo tenga la misma enfermedad", comenta esta investigadora.

Láminas de piel

Desde enero de este año han sido tres los niños que han empezado a participar en la otra parte de la investigación, el ensayo para probar la eficacia de un tratamiento. Se pretende reclutar a un total de 12 pacientes (niños y adolescentes hasta los 18 años), pero **los resultados no se conocerán hasta 2010, cuando concluya el estudio.**

Este tratamiento se basa en los resultados obtenidos por Marcela del Río, junto a Carmen Ayuso, de la **Fundación Jiménez Díaz**, en un experimento realizado con ratones. Se trata de la aplicación de piel realizada con ingeniería tisular. Ahora, con la colaboración del doctor Álvaro Meana, se está realizando un ensayo clínico controlado multicéntrico promovido por la empresa Cellerix en el que se emplea el medicamento celular Cx501, que cuenta con la designación de medicamento huérfano.

A los niños se les realiza una biopsia de su piel, de la que se extraen un tipo de células, los queratinocitos. Un donante sano aporta, mediante otra biopsia, otro tipo de células, fibroblastos, capaces de producir colágeno VII.

Los fibroblastos se ponen en contacto con una especie de gelatina formada de fibrina (una proteína) a la que posteriormente añaden los queratinocitos. Tras un mes y medio de preparación, **se obtiene una lámina de piel (que es lo que se denomina Cx501) que colocan en la dermis** (la capa que está por debajo de la epidermis) de los participantes.

"Como estos pacientes están un poco inmunodeprimidos pensamos que su sistema inmunológico no sustituirá los fibroblastos del donante o, al menos, lo hará de una forma más lenta. La idea es que esas células ayuden a regenerar la piel dañada. Pero hay que esperar hasta 2010 para ver la repercusión de este tratamiento y saber hasta qué punto es paliativo o tiene una acción mayor", explica Marcela del Río.

De la misma opinión es uno de los médicos involucrados en este ensayo, el cirujano plástico Sebastián Mir-Mir de la Clínica Platón y del Hospital Vall d'Hebrón, ambos en Barcelona, que junto con el pediatra Juan Carlos López-Gutiérrez del Hospital Universitario de la Paz, en Madrid, están aplicando dicho tratamiento.

"Esta terapia es una esperanza y se trata de un estudio que está empezando ahora. Habrá que esperar a ver qué dicen las biopsias cuando la piel lleve un año implantada, hasta ese momento no se puede decir cómo están evolucionando estos niños", aclara el doctor Mir-Mir.

El ensayo se enmarca en el área de Inestabilidad Genética y Predisposición al Cáncer del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) ya que estos pacientes presentan un riesgo elevado de desarrollar cáncer cutáneo, enfermedad que acorta la vida de estos enfermos en aproximadamente 30-40 años.

En la actualidad hay en marcha otros ensayos para tratar esta enfermedad desde diferentes ópticas. En Estados Unidos se está probando con el trasplante de médula ósea mientras que en Inglaterra se estudia la inyección de fibroblastos en cinco pacientes y en Italia se evalúa la inyección de células modificadas genéticamente.
