

El reto para 2020: hacer un diagnóstico genético de todas las metabolopatías

Los expertos ponen el acento en el papel que puede desempeñar la terapia génica en estos casos

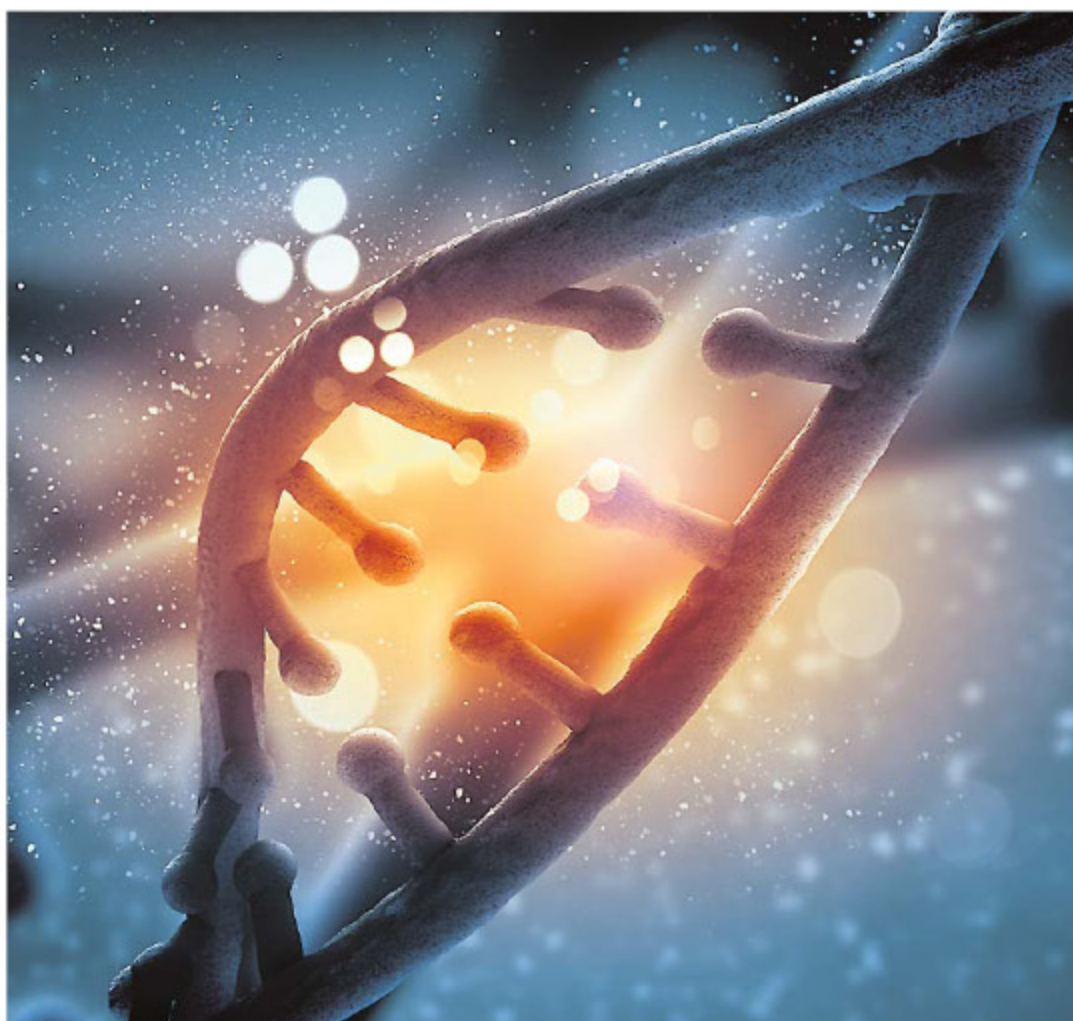
C.S.
Madrid

Existen unas 700 enfermedades metabólicas hereditarias descritas y muchas de ellas se diagnostican en los primeros días de vida gracias al cribado neonatal. No obstante, también hay un número considerable de patologías que no se diagnostican en ese momento, sino tiempo después cuando aparecen síntomas clínicos.

“Para un diagnóstico certero hay que hacer una evaluación bioquímica y siempre un estudio genético que determine el gen que está afectado y las mutaciones específicas”, explica la jefa de la Unidad de Genética en el Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Belén Pérez, quien participa en el XVII Congreso Nacional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, en Madrid.

En su ponencia ‘Investigación en nuevas aproximaciones terapéuticas en enfermedades metabólicas hereditarias’ habla de eso exactamente, de la necesidad de hacer un diagnóstico bioquímico y genético. “Hay un compromiso mundial para que en 2020 todas estas patologías tengan un diagnóstico genético, ya que es lo que va a dirigir la terapia génica, porque esta no se puede aplicar si no se conoce el gen afectado”, destaca.

En esta línea, la neuropediatra adjunta del Servicio de Neurología del Hospital San Juan de Dios (Barcelona), Ángeles García, incide en que con las nuevas



Uno de los principales obstáculos son las desigualdades que existen entre comunidades autónomas. Mientras que existen regiones que pueden detectar más de una veintena de patologías, en otras solamente unas siete.

técnicas de secuenciación masiva se están encontrando nuevos genes que corresponden a otras enfermedades metabólicas. “En los próximos años, se espera un aumento muy importante del número de estas enfermedades”,

advierte la experta, al tiempo que señala que se está avanzando mucho en el diagnóstico de las mismas.

Sin duda, el futuro de estas patologías pasa por investigar más y así poder hablar de diagnóstico y tratamiento

precoces. “Lo ideal es que todos los esfuerzos estén dirigidos hacia la curación, por eso es tan importante el papel de la terapia génica”, apunta la especialista. Eso sí, mientras se sigue dando pasos en ese sentido y en la terapia de moduladores de enzimas, hay que seguir analizando cómo mejorar el tratamiento de estos pacientes. “Sería muy positivo contar con otros marcadores que muestren qué está ocurriendo en el cerebro de estos pacientes”, afirma García en su charla ‘Neurología en las enfermedades metabólicas hereditarias’.

Finalmente, el presidente de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (Feemh), Aitor Calero, incide en que “lo más importante” es homogeneizar el diagnóstico precoz de estas patologías, porque en estos momentos “no es igual en todas las comunidades autónomas (CC.AA.)”.

Cierto es que hay un mínimo común en toda España —al que obliga el Sistema Nacional de Salud (SNS)—, pero después, la situación en cada comunidad es diferente, asegura Calero. “Esto se traduce en que hay CC.AA. que detectan unas 20 o 30 patologías hereditarias y en otras solo se ciñen a las siete obligatorias. Una situación que genera una desigualdad que no debe de existir”, advierte. No obstante, aunque no duda en recalcar que España no está a la cola respecto a otros países del entorno y que nuestro SNS es bueno, deja claro que queda mucho por hacer.

Señalan que la terapia génica ayudará a restaurar ciertos tipos de ceguera

GM
Barcelona

La restauración de ciertos tipos de ceguera será posible durante la próxima década. Así lo aseguraron diversos expertos durante una reunión de investigadores internacionales sobre los nuevos tratamientos para luchar contra la ceguera. El encuentro fue convocado por B-Debate, una iniciativa de Biocat y la Obra Social “la Caixa”, y organizado por Barcelona Macula Foundation, el Centro de Regulación Genómica (CRG) y la Fundación Leitat.

Los avances de la investigación científica proporcionan nuevas terapias que combinan la medicina regenerativa, la terapia génica, la fotónica y la nanotecnología, entre otros. Los nuevos tratamientos permitirán curar las

enfermedades degenerativas de la retina, la principal causa de pérdida de visión.

“Iremos eliminando formas de ceguera, una a una —aseguró Jordi Monés, líder de este B-Debate y director de la Barcelona Macula Foundation—. Hay algunas patologías que hasta ahora no tenían tratamiento y que ahora podremos empezar a controlar”. Como comentó este experto, para aquellos pacientes que han sufrido un deterioro irreversible, la única solución para restaurar la visión será repoblar con células nuevas que se integren en el tejido atrofado. La terapia génica puede contribuir a la viabilidad de estos trasplantes, así como también a intentar evitar que las enfermedades lleguen a fases avanzadas.



Jordi Portabella, director de Investigación y Conocimiento de la Fundación Bancaria La Caixa; Jordi Monés, director de la Barcelona Macula Foundation, y Albert Barberà, director de Biocat. / Foto: Edu Ferrer / B-Debate.

Algunas de las enfermedades más frecuentes que causan ceguera son la degeneración macular, el trastorno de ceguera más importante asociado a la edad y el envejecimiento del ojo, así como la causa principal de ceguera en el mundo occidental, o la retinitis pigmentaria, la principal causa de ceguera total, degenerativa y hereditaria, que afecta a 1 de cada 2.000 personas.

“La investigación aplicada, la colaboración multidisciplinar y la transferencia de las tecnologías son factores clave para asegurar un impacto real en la sociedad general, y en particular a los pacientes afectados para estas patologías. Es por eso que este B-Debate permite crear colaboraciones con este objetivo”, explicó Joan Parra, director general de Leitat.