

# El Sergas crea un registro de pacientes de patologías raras para mejorar su atención

El fichero permitirá conocer la evolución e incidencia de unas enfermedades que afectan a unos 200.000 gallegos

ELISA ÁLVAREZ  
SANTIAGO / LA VOZ

Se define una enfermedad rara como aquella que afecta a menos de cinco personas por cada diez mil. Y pese a que son muy diferentes, casi todas comparten algunas características: suelen ser patologías genéticas que se inician en la edad pediátrica; son crónicas y progresivas; y muchas veces ni siquiera tienen una alternativa terapéutica. Y aunque individualmente son muy infrecuentes, en global afectan a unos doscientos mil gallegos.

Saber cuántas son, qué prevalencia tienen en Galicia o cómo evolucionan es esencial para conocerlas, hacer prevención y mejorar el diagnóstico y los cuidados asistenciales. Ese es el objetivo del proyecto de decreto por el que se crea el registro de pacientes con enfermedades raras en la comunidad autónoma de Galicia (Rerga), cuyo borrador acaba de hacer público el Sergas. El Rerga incluirá todos aquellos casos de personas con patologías con peligro de muerte o invalidez crónica que afecten a menos de cinco personas por diez mil habitantes, y también aquellos tumores malignos con una incidencia inferior a seis casos por diez mil. Se excluirán, no obstante, las que tienen un pronóstico benigno o un tratamiento convencional.

La finalidad del Rerga es tener información epidemiológica sobre estos males, es decir, poder



ILUSTRACIÓN PILAR CANICOBA

hacer una radiografía de su prevalencia en Galicia. También conocer su evolución para orientar así la planificación y gestión sanitaria, «e as actividades preventivas e a investigación». Se comparará además la situación con otras comunidades y países, y se realizarán informes periódicos y publicaciones para conocer mejor las enfermedades raras.

## Gran noticia para el colectivo

Para la Federación Galega de Enfermedades Raras y Crónicas, la creación de un registro es «una excelente noticia». Porque el desconocimiento que acompaña a estos males hace que no se sepa cómo se desencadenan ni su proceso patológico y que apenas haya tratamientos curativos. «Tener un registro ayudará a conocer la prevalencia, los factores asociados, la evolución de la enfermedad, su prevención y su tratamiento, por lo que para nosotros es muy buena noticia», explica la directora de la federación, Carmen López.

## LA INCIDENCIA

200.000

**Gallegos afectados por algún tipo de patología rara. Hay unas siete mil contabilizadas.**

80 %

## Origen genético

**Más del 80 % tienen este origen. Otro problema es que suelen diagnosticarse muy tarde, de media se tarda cinco años.**

Tener un registro en Galicia, de forma aislada, no serviría para mucho, menos aún si se tiene en cuenta lo infrecuentes que son estas patologías. No obstante, el Gobierno central ya reguló un fichero estatal mediante un real decreto del 2015 en el que se regula qué datos identificativos, sociodemográficos, clínicos y epidemiológicos deben recogerse. De momento las autonomías lle-

van ritmos diferentes para elaborar estos registros, y también a nivel europeo hay muchas diferencias entre países. Francia, por ejemplo, explica Carmen López, «va más avanzada, pero también es cierto que tenemos modelos de salud diferentes». Para la directora de Fegerec, otro de los campos en los que podrá incidirse es el de la investigación, «al menos ver lo que se está haciendo en colaboración con distintos ámbitos».

Las enfermedades raras suman a su condición de graves e invalidantes dos factores que empeoran su diagnóstico: la falta de investigación y de fármacos específicos. De hecho, los Gobiernos subvencionan los llamados medicamentos huérfanos —para estos males— porque de otra manera los laboratorios no investigarían sobre ellos, al no tener beneficios. Incluso las farmacias de los hospitales trabajan a menudo en la elaboración de medicamentos específicos para que estos enfermos tengan una alternativa.

## ESTUDIO

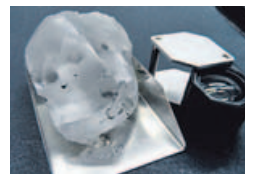
### La ampliación del carril bici salvaría hasta 10.000 vidas en Europa

Las ciudades europeas podrían evitar hasta 10.000 muertes prematuras ampliando las redes de carriles bici. Así concluye un estudio de ISGlobal, publicado en *Preventive Medicine*, que asocia la longitud de la red de vías ciclistas con el tipo de transporte elegido. LVG

## MÉXICO

### La salmonela causó una de las peores epidemias de la historia en el XVI

Una nueva técnica ha detectado los genomas de la bacteria de la salmonela en los dientes de varios habitantes de México muertos en el siglo XVI. El llamado brote cocoliztli, que fue devastador en las poblaciones indígenas, pudo tener su origen en la introducción por parte de los europeos de la bacteria *Salmonella enterica*, la posible causa de la peste que mató a 15 millones de indígenas en México en 1545. LVG



Vista del diamante encontrado por la empresa Gem. EFE

## LESOTO

### Hallan un diamante de 910 quilates, el quinto más grande del mundo

Un diamante de 910 quilates, el quinto mayor jamás encontrado, fue extraído en Lesoto, según anunció la compañía minera Gem Diamonds. Se trata de un diamante de calidad «excepcional», incoloro, que se caracteriza por su extrema pureza y gran transparencia. La pieza Cullinan, de 3.016 quilates, mantiene el récord. DPA

# La arquitectura del genoma determina el destino de las células

*El trabajo, realizado en España, supone un gran avance en la comprensión de la regulación genética*

R. R. REDACCIÓN / LA VOZ

La naturaleza no es caprichosa. Todo tiene un porqué. Y la disposición del genoma, el libro de instrucciones de la vida, también. La arquitectura de nuestro ADN no es fruto del azar, sino que su organización espacial juega un papel crucial en la expresión de

los genes y, en consecuencia, en el destino de las células. Es lo que acaba de demostrar un equipo multidisciplinar de científicos del Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona en un estudio, publicado en *Nature Genetics*, dentro del proyecto 4D Genome, una ambiciosa e innovadora iniciativa financiada con 13 millones de euros por el programa Synergy del Consejo Europeo de Investigación (ERC).

«Acabamos de destapar lo que podría ser solo el principio de un nuevo mecanismo crítico mediante el cual las células regulan

la expresión de los genes», explica el coinvestigador principal del estudio, Marc A. Martín-Renom.

Se trata de un hallazgo notable de ciencia básica, pero que con el tiempo también podría tener aplicaciones en clínica. «Este nuevo descubrimiento —constata el científico— también podría ser fundamental para estudiar el desarrollo y para algunas enfermedades relacionadas con el desarrollo y el cáncer».

Los investigadores pretendían comprender cómo la organización espacial del genoma contribuye a las decisiones que toman

las células. Es decir, querían saber si su arquitectura tenía una función biológica o simplemente se trataba de un efecto secundario fruto de la propia actividad del genoma, puro azar.

## Reprogramación celular

Para establecer una conclusión usaron como modelo la reprogramación celular, un proceso que permite devolver a las células a la infancia, en este caso a los glóbulos rojos. En esta vuelta atrás hasta su etapa inicial llegan a un estado de pluripotencia, con lo que así se obtiene células ma-

dre con capacidad de convertirse, o diferenciarse, en cualquier tipo celular, desde una neurona a un eritrocito. En este proceso juegan un papel muy importante los llamados factores de transcripción, que son las proteínas que controlan la actividad de los genes y que los investigadores pudieron estudiar en detalle. Así lograron conocer la dinámica de la organización del genoma, comparando los cambios en su arquitectura. «Ahora sabemos que no podemos ignorar la organización a gran escala del genoma», dice el biólogo Enrique Vidal.