EN EL MARCO DE LA III REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER

Presentan avances en diagnóstico genético del retraso mental, y en terapias para la ataxia cerebelosa y la epidermolisis ampollosa

La III Reunión Anual del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), que se celebra jueves 29 y viernes 30 de octubre en San Lorenzo de El Escorial, ha servido para que los investigadores presenten sus avances en diagnóstico y terapia. En la jornada inaugural, el doctor Juan Marugán, jefe de equipo de los National Institute of Health (NIH), ha explicado “el considerable esfuerzo” que se realiza en Estados Unidos en el área de las enfermedades raras durante los últimos años.

CIBERER 29/10/2009 17:15 CEST

El doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, durante la jornada inaugural de la III Reunión Anual de la Institución.

El doctor Juan Marugán, líder de equipo de los National Institute of Health en el National Chemical Genomics Center de Rockville (Estados Unidos) ha explicado que “durante los últimos años, los NIH han hecho un considerable

esfuerzo en el desarrollo de diversas iniciativas en el área de las enfermedades raras y abandonadas". Durante la jornada inaugural de la III Reunión Anual del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) que se celebra en San Lorenzo de El Escorial hoy jueves y mañana viernes, Marugán ha descrito las iniciativas más relevantes de los NIH, la plataforma de investigación biomédica más importante del mundo, en el área de las enfermedades raras.

Según ha apuntado Marugán, la investigación en enfermedades raras no es rentable para la industria farmacéutica, razón por la que los NIH asumen una parte mayor del proceso de investigación. "Asumimos la mayor parte del riesgo del desarrollo terapéutico para establecer puentes con la industria farmacéutica", ha dicho. Entre las iniciativas desarrolladas por los NIH, destacan las Molecular Libraries Screening Network (MLSN), que han permitido ampliar la investigación pública hasta los primeros estadios del desarrollo de los fármacos, para establecer así "puentes entre la investigación básica y la industria farmacéutica", y el Therapeutical Rare and Neglected Diseases (TRND), iniciativa puesta en marcha hace unos meses para desarrollar nuevas terapias en el área de las enfermedades raras y abandonadas con el fin de promover aplicaciones comerciales. "Nuestro staff viene de la empresa privada –ha dicho- y trabaja con sus mismos instrumentos".

Marugán, por último, ha señalado que los NIH colaboran con investigadores de todo el mundo en el área de las enfermedades raras. "Vamos a establecer vías de colaboración con el CIBERER", ha concluido.

En esta Reunión Anual del CIBERER, destacan las presentaciones de investigaciones colaborativas entre diferentes Grupos promovidas desde el seno de esta Institución e investigaciones de carácter traslacional presentadas por personal CIBERER. Algunos ejemplos de estas investigaciones son:

-Gracias a un proyecto colaborativo del CIBERER, se ha permitido asociar un 7-11% de los casos de retraso mental a cambios cromosómicos. Se ha posibilitado así el diagnóstico de retraso mental en casos puntuales, y se abre la puerta a un futuro diagnóstico clínico y consejo genético. El estudio de las bases genéticas del retraso mental es uno de los campos más

complejos de la genética humana debido a su gran heterogeneidad tanto clínica como molecular. De hecho, se estima que alrededor del 50-60% de los individuos afectados quedan actualmente sin un diagnóstico y por lo tanto sin la posibilidad de ofrecerles un consejo genético preciso. En este trabajo, presentado por el Grupo de Investigación del Hospital Clínic de Barcelona que lidera la doctora Montserrat Milà, han participado otros Grupos del CIBERER del Hospital Clínic, del Hospital Universitario La Paz de Madrid y de la Universitat Pompeu Fabra de Barcelona.

-También se ha presentado la aplicación de terapia “a la carta” en pacientes afectados por ataxia cerebelosa. Así, se realizaron pruebas clínicas y bioquímicas a pacientes con ataxia cerebelosa de origen no filiado, algunos con deficiencia de coenzima Q10 y otros que no la tenían, y se evaluó la respuesta al tratamiento con esta coenzima. Los pacientes con ataxia cerebelosa y deficiencia de CoQ10 han mostrado una mejoría clínica significativa después de dos años de tratamiento con CoQ10. En esta investigación colaborativa del CIBERER, ha participado un Grupo de Investigación de esta Institución que pertenece a su vez al Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, liderado por el doctor Rafael Artuch, y otro del Instituto de Biomedicina de Valencia-CSIC, liderado por el doctor Francesc Palau. La responsable clínica de esta investigación, externa al CIBERER, ha sido la doctora Mercè Pineda.

-Trasplante de piel artificial a un paciente afectado por epidermolisis ampollosa. La epidermolisis ampollosa es un grupo de enfermedades genéticas raras de la piel en las que se produce una alteración en la adhesión dermo-epidérmica que conlleva la pérdida crónica del tejido cutáneo. En este ensayo clínico, se ha utilizado piel artificial histocompatible para el tratamiento de la epidermolisis ampollosa distrófica recesiva. Se le trasplantó a un paciente en julio de 2008 con resultados esperanzadores tanto clínicos como moleculares. En esta investigación, fruto de un proyecto colaborativo del CIBERER, han participado el Grupo de Investigación liderado por la doctora Marcela del Río, a su vez perteneciente al Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT) y el Grupo liderado por la doctora Carmen Ayuso, de la Fundación Jiménez Díaz. Estos dos Grupos forman parte también del CIBERER.

Derechos: **Creative Commons**

Creative Commons 4.0
Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. Lee las condiciones de nuestra licencia