

VI Encuentro Nacional de la Federación Española MPS España que reúne a más de 300 familias que sufren enfermedades lisosomales y Síndromes Relacionados

MÁS DE 3.000 ESPAÑOLES SON PORTADORES DE ESTAS ENFERMEDADES QUE AFECTAN, SOBRE TODO, A LA POBLACIÓN INFANTIL

LOS ESPECIALISTAS RECLAMAN MÁS EQUIDAD EN EL ACCESO A LAS PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO Y UN MAYOR ESFUERZO EN INVESTIGACIÓN PARA TRATAR A LAS MPS QUE AFECTAN AL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

Durante el mes de mayo, con motivo del Día Mundial de las Mucopolisacaridosis (MPS), se reunieron en Valencia varios expertos clínicos con la Federación Española MPS que agrupa a más de 300 familias afectadas por este tipo de enfermedades de las que se calcula hay más de 3.000 portadores españoles.

Estas enfermedades son causadas por varias alteraciones genéticas y se desarrollarán a lo largo de la vida de los afectados según sea la mutación y el fenotipo que presente cada sujeto. **“Muchos de estos niños nacen completamente normales y, dependiendo de cual sea su mutación, poco a poco pueden sufrir un grave daño neurológico que les puede provocar retraso mental, crisis epilépticas o demencia, además de graves síntomas en todos los órganos vitales como son el corazón, cerebro, riñón e hígado, originando graves patologías multisistémicas”**, comentó la Doctora María Antonia Vilaseca, clínico del Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital Sant Joan de Déu en Barcelona.

A la gravedad de estas patologías hay que sumar el gran desconocimiento por parte de la sociedad sobre las MPS y la falta de medicación en algunas de ellas, como ocurre en el caso de la enfermedad de Sanfilippo ó de Morquio tipo B.

Pruebas de diagnóstico

En el marco del Día Mundial de las Mucopolisacaridosis, que se celebra el 15 de mayo, Jordi Cruz, Presidente de la Federación MPS España, consiguió reunir a médicos y familias españolas afectadas con el objetivo de compartir las últimas novedades en el abordaje de estas patologías, así como sus experiencias.

Las Doctoras María Antonia Vilaseca, y Encarna Guillén, Colaboradora del Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital Sant Joan de Déu en Barcelona y Responsable de la Unidad de Genética Médica del Servicio de Pediatría del Hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia, respectivamente, explicaron que todas estas patologías tienen su origen en alteraciones genéticas y, por tanto, el acceso a las pruebas de diagnóstico resulta prioritario para estos afectados.

Para diagnosticar algunas de estas enfermedades, los especialistas comentaron que en algunos países europeos cuentan con varios grupos de pruebas diagnósticas: en primer lugar, las pruebas de Cribado Neonatal Ampliado (PCN). Y, en segundo

lugar, las técnicas de genética preimplantacional y las técnicas de genética molecular.

Respecto al primer grupo, las pruebas de cribado neonatal ampliado PCN –que son las que se realizan a los recién nacidos- actualmente, en España sólo en alguna Comunidad Autónoma se puede acceder y, “de manera específica” a alguna de estas pruebas determinadas para descartar algunas de estas enfermedades lisosomales. **“Actualmente, en Galicia hemos implantado un programa específico para descartar la enfermedad de Fabry, y específicamente para algunas familias ya afectadas por alguna MPS, disponemos de los medios suficientes para diagnosticar en los recién nacidos otras mucopolisacaridosis”**, señaló José Ramón Alonso Fernández, Responsable del Laboratorio de Detección Precoz de Enfermedades Metabólicas del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

La Doctora Vilaseca explicó que las pruebas de cribado neonatal ampliado pueden permitir primero, diagnosticar algunas enfermedades precozmente en los recién nacidos afectados y, por lo tanto, poder administrar el tratamiento precozmente y frenar la evolución de sus síntomas. Y, por otro lado, brindan a la familia portadora la posibilidad de prevenir otros nuevos embarazos con esta misma alteración genética. En su opinión cualquier niño español debería tener acceso a estas pruebas diagnósticas en el mismo territorio nacional –como ocurre con los niños franceses o de otros países europeos-. **“Para reducir los costes sanitarios se deberían aprovechar y compartir los recursos existentes. Nuestros niños españoles sufren el riesgo de quedarse sin acceder a estas pruebas que están disponibles en nuestro mismo territorio nacional, pero no accesibles dependiendo en que Comunidad Autónoma se nazca”**, comentó la Doctora Vilaseca. -Y, añadió- **“Hace unos años, varios clínicos presentamos un documento oficial a la Administración Central planteando esta situación, pero parece que no hubo interés, pues alegaron que el gasto sanitario depende de cada Comunidad”**, recalcó Villaseca.

Respecto a esta cuestión, la Doctora Guillén recalcó que **“hay que homogeneizar los servicios y recursos sanitarios para todas las Comunidades Autónomas”**, comentó.

Sobre las técnicas de diagnóstico genético preimplantacional, la Doctora Guillén aclaró que esta opción diagnóstica permite seleccionar embriones libres de la mutación genética causante de la enfermedad. El análisis genético se realiza a partir del ADN de una o dos células de un embrión de tres días de vida obtenido por fecundación “in Vitro” con un porcentaje aproximado de éxito de embarazo de un 50% por cada ciclo. **“Posteriormente, el embrión que no esté afectado por esta mutación será transferido al útero de la progenitora. Es recomendable realizar posteriormente pruebas de diagnóstico prenatal –amniocentesis y biopsia de las vellosidades coriónicas (BVC)- para confirmación. Y, si todo va bien, el bebé nacerá sin esta mutación genética y, por tanto, sin la enfermedad”**, señaló esta especialista.

Desigualdad en la investigación de las enfermedades lisosomales

Otro de los temas que abordaron estos expertos es el hecho de que, actualmente, hay una gran diferencia en el número de tratamientos disponibles. Así, para algunas de estas patologías lisosomales, como ocurre en la enfermedad de Gaucher, hay más de cinco tratamientos diferentes, mientras que para la enfermedad de Sanfilippo o Morquio B, actualmente, no se cuenta con ningún tratamiento (www.morquib.com)

Referente a esta cuestión, la Doctora Vilaseca manifestó que esta situación puede ocurrir porque la enfermedad de Gaucher no afecta en su mayoría al sistema nervioso central, y, por lo tanto, los tratamientos son más efectivos. En el caso de la enfermedad de Sanfilippo u otras MPS, los tratamientos enzimáticos deben penetrar en la barrera hematoencefálica para evitar daños neurológicos graves, lo cual representa actualmente un gran reto científico, pues los actuales tratamientos de Sustitución Enzimática (TSE) comercializados no consiguen penetrar en el cerebro, según explicaron los especialistas.

Recientemente, una compañía británica ya está realizando estudios en fase II de tratamiento de Sustitución Enzimática Intratecal (capaz de penetrar en el cerebro) y que se administran a través de un catéter central interno implantado quirúrgicamente en el tejido subcutáneo a través del cual el tratamiento accede al líquido cefalorraquídeo.

Otros facultativos expertos en enfermedades lisosomales, como el Doctor Gregory Pastores, neuropediatra de la NYU School of Medicine en Nueva York, se muestran optimistas al comentar que, actualmente, en la enfermedad de Sanfilippo hay diferentes frentes de investigación abiertos para sus cuatro diferentes tipos **“Cada día se averiguan nuevos procesos moleculares que intervienen en el desarrollo de esta patología y, ahora, los investigadores se están planteando que Sanfilippo pueda tener también otro enfoque en su investigación, pues su origen puede estar en una alteración de la proteína transmembrana que puede causar estos daños celulares. También estamos viendo que puede haber otros fármacos ya desarrollados para otras patologías inflamatorias que quizá pudieran ser útiles en esta patología”**, señaló.

En esta línea ya hay algún trabajo publicado sobre la administración de tratamientos indicados para otras enfermedades como el Alzheimer que podrían tener cierta viabilidad para algunas enfermedades lisosomales (<http://psychcentral.com/news/2009/05/11/sanfilippo-syndrome-possible-treatment/5829.html>)

Además, existe otra línea de investigación clínica denominada Terapia Farmacológica de Chaperonas (PCT) que son moléculas muy pequeñas capaces de interrumpir el proceso de depósito y de regular la función celular de la enzima defectuosa. Estos son tratamientos orales muy simples de administrar y que se encuentran en diferentes fases de ensayo para algunas enfermedades lisosomales como son: la enfermedad de Pompe, Fabry y Gaucher. Y, para Sanfilippo tipo B, el equipo del profesor de Química Molecular en la Universidad Pierre et Marie Curie en la Universidad Sorbona en Paris, Matthieu Sollogoub, está realizando sus investigaciones en esta línea terapéutica basada en nuevos descubrimientos de alteraciones en los elevados niveles de Dermatán Sulfato (DS) que presentan estos pacientes. Y, también el equipo de la Alianza Sanfilippo de Canadá junto a investigadores de este país están realizando investigaciones con Chaperonas para Sanfilippo tipo C (*Alliance SANFILIPPO Strategic Programs*).

Asimismo, también se están realizando estudios en diferentes fases sobre terapias de implantación celular y terapia genética, cuyo objetivo es restituir la función celular de la enzima que no hace su función correctamente en el organismo de estos pacientes.

Hace dos años, la compañía francesa Lysogene -con el apoyo de la Fundación Suiza de Sanfilippo- comenzó sus investigaciones con un programa experimental de terapia genética denominado SAF-301 con el objetivo de introducir directamente en el cerebro –mediante un procedimiento seguro y habitual denominado estereotaxia- una versión funcional del gen defectuoso de estos pacientes. Su objetivo es frenar la progresión de esta patología o incluso evitar sus síntomas.

La Doctora Guillén explicó que todos estos nuevos estudios demuestran que cada año, surgen nuevos descubrimientos en el comportamiento de las cadenas moleculares que pueden influir en la evolución de estas enfermedades y aportar un nuevo enfoque terapéutico en su tratamiento. **“En el futuro trataremos estas patologías lisosomales con diferentes terapias combinadas para retrasar sus síntomas”**, explicó.

Con este mensaje esperanzador para todos estos pacientes varios niños miembros de la Federación MPS España presentaron en este encuentro un cuento denominado “La pequeña Odisea”, que explica cómo estos pequeños son capaces de vivir su vida con la mayor de las alegrías y superar sus limitaciones físicas ofreciendo a todos los demás su ejemplo de superación.