

**SALVADOR MARTÍNEZ**

Director del Instituto de Neurociencias de Sant Joan d'Alacant. Será uno de los ponentes del II Congreso Nacional de Enfermedades Raras que se celebra esta semana en Ibi

## «Una enfermedad rara no se puede erradicar pero sí parar sus efectos»

**DANIEL MOLTÓ** ALICANTE

El catedrático de Anatomía y Embriología Humana y director del Instituto de Neurociencias de Sant Joan d'Alacant será uno de los expertos que participará la próxima semana en la segunda edición del Congreso Nacional de Enfermedades Raras de Ibi, un certamen que se celebra los días 2 y 3 de junio. Su ponencia se centrará en la aplicación de las terapias avanzadas en los nuevos tratamientos para este tipo de dolencias.

**Pregunta.** ¿A qué nos referimos al hablar de terapias avanzadas?

**Respuesta.** Son aquellas que han aparecido en los últimos años como resultado de la investigación celular y génica. En el primero de los casos, se utilizan las propias células del paciente como agentes terapéuticos. Es decir, les atribuimos la función de reestablecer una población de células que había desaparecido o bien la de proteger las células que se ven afectadas por la enfermedad y así evitar que esta avance. En el caso de la terapia génica, lo que hacemos es aportar a través de un vector vírico ese gen que le falta a la persona debido a una mutación genética y que lo que le causa la enfermedad.

**P.** ¿La aplicación de ambas terapias sirve para abarcar el conjunto de las enfermedades raras?

**R.** Sí, porque estas se dividen en dos grandes grupos: unas son claramente genéticas –por lo que la terapia génica entronca perfectamente– y el resto son neurodegenerativas, abordables con la terapia celular. En este segundo ámbito hay varias opciones. Bien podemos restaurar las células, si se trata de enfermedades gliales o de la sangre, o bien intentar que no se pierdan si hablamos del cerebro, por ejemplo, ya que las neuronas no se pueden recuperar.

**P.** ¿En todos estos casos hablamos



MANUEL LORENZO

**CONGRESO** El II Congreso Nacional de Enfermedades Raras, de Interés Sanitario de Carácter Científico, reunirá a más de 20 expertos los próximos días 2 y 3 de junio en Ibi

**OBJETIVOS** «Se abordará desde atención sanitaria y social a investigación y registros» AVANZA Fide Mirón, presidenta de ADIBI y Secretaria General de FEDER

de paliar los síntomas de la enfermedad. ¿Podemos llegar a erradicarla?

**R.** En medicina, casi ninguna enfermedad se erradica pero si podemos estabilizarla y permitir al individuo que tenga una calidad de vida aceptable. La mayoría de las enfermedades raras son progresivas y comportan el deterioro de una función que, en principio, era normal. Conseguir que esa pérdida se paralice o se revierta es el objetivo.

**P.** ¿Puede hablarnos de alguna enfermedad en la que haya avances?

**R.** Desde el año 2.000 estamos llevando a cabo, en colaboración con la fundación Diógenes de Elche, una serie de ensayos clínicos de terapias

celulares con fines protectores en Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) y los resultados son muy esperanzadores. A través de trasplantes de células madre de médula ósea evitamos que las neuronas del paciente desaparezcan, algo que se había intentado con casi un centenar de fármacos, sin ningún resultado significativo.

**P.** Esa labor es importante para mejorar el día a día de los pacientes...

**R.** Es fundamental. Hace poco participamos en el Encuentro Internacional que se celebra en Burgos y pudimos comprobar por parte de la Plataforma de Afectados de la ELA el entusiasmo y la gratitud porque parece que vamos por el camino

adecuado...Otra cosa es que lo hagamos con la suficiente contundencia, ya que esta enfermedad es muy grave y avanza muy rápido, pero se nota que algo estamos haciendo.

**P.** ¿Expondrá estos avances en su charla el próximo viernes en Ibi?

**R.** Sí, hablaré de todos estos avances en neuroprotección en ELA y también de un proyecto que estamos desarrollando actualmente para dolencias de tipo glial o de depósito donde sí podemos «curar» la enfermedad.

**P.** ¿En qué sentido?

**R.** El En las enfermedades gliales –como las leucodistrofias– lo que ocurre es que se pierden las vainas que producen la mielina que envuel-

ve determinadas células nerviosas. Sabemos que podemos regenerar las células que producen esa sustancia y estamos diseñando experimentos contundentes que ayuden a generar mielina de nuevo para que la persona pueda volver a recuperar la función que se había perdido por esta carencia. Respecto a las enfermedades de depósito, como las neurodistrófias (entre ellas la enfermedad de Niemann-Pick que es muy rara pero letal, especialmente para los niños pequeños), lo que ocurre es que se acumula «basura» en forma de colesterol en el cerebro. Aquí estamos aplicando una terapia combinada: celular y génica. Por una parte vamos a poner un trasplante de células que

serán como los basureros que retiren esa basura y además vamos a introducir con un virus la enzima que le falta al paciente, que va a impedir que esa basura vuelva a acumularse.

**P.** ¿Hay enfermedades raras que se resistan especialmente?

**R.** Especialmente aquellas que afectan al sistema nervioso y tienen una progresión rápida porque son muy resistentes y es muy difícil curarlas. Todas las que tienen un componente genético grave, que ataca a los niños, son muy difíciles de tratar porque el deterioro es brutal. Tienes que ser muy rápido y eficaz porque cuando haces algo, el paciente ya está muy deteriorado.

**P.** Aunque la ciencia tiene sus tiempos, ¿se puede trasladar un mensaje de esperanza?

**R.** Se ha avanzado muchísimo en las últimas décadas y no sólo para el tratamiento de las enfermedades raras. Hay que tener en cuenta que la terapia celular ya se lleva haciendo desde hace muchos años con los trasplantes de médula. Pero es que, además, hoy en día se está implementando este tipo de terapia celular como vehículo inmunitario contra el cáncer. Se están extrayendo al paciente linfocitos C para estimularlos in vitro específicamente contra el cáncer que tiene el individuo. Después vuelven a introducirse en el organismo como guerreros activados para atacar ese cáncer en concreto. Antes, siempre había la posibilidad de que existieran células residuales que reproducirían el cáncer al cabo de unos años. Con esta terapia se está avanzando muchísimo para evitar que esto suceda.