

Sant Joan de Déu hace una llamada a la comunidad médica para detectar nuevos casos de pacientes con enfermedades raras (Lowe, CDG y NBIA)

Con el fin de aumentar el registro de pacientes con síndrome de Lowe, CDG y enfermedades neurodegenerativas por acumulación cerebral de hierro (NBIA) y así poder avanzar en la investigación de estas enfermedades raras, el Hospital Sant Joan de Déu hace un llamamiento a profesionales asistenciales de los centros del Estado Español e Hispanoamérica para que contribuyan en la detección de nuevos casos.

Las personas afectadas por enfermedades raras conviven bajo el paraguas de la incertidumbre, la soledad y la falta de información. De entre las 8.000 enfermedades poco frecuentes que se estima existen, tan sólo se ha investigado en el 10 % de ellas. Se considera que el 80 % de las enfermedades raras afectan a niños, ya que tienen un origen genético y se manifiestan en el mismo momento del nacimiento o durante los primeros meses/años de vida. La investigación clínica es la única esperanza para poder promover el desarrollo de tratamientos terapéuticos paliativos o curativos. Es necesario conocer la historia natural de la enfermedad, para poder generar conocimiento que permita la investigación básica.

El Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, de la Orden Hospitalaria San Juan de Dios, en colaboración con la Unidad 703 de CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras), es pionero en el estudio de las enfermedades poco frecuentes de tipo metabólico, mediante el conocimiento de las mismas a través de la estrecha colaboración de los padres de los niños afectados y de sus médicos. El síndrome de Lowe, el síndrome de CDG y el grupo de enfermedades neurodegenerativas por acumulación cerebral de hierro (NBIA) son las tres patologías poco frecuentes con las que actualmente se está investigando. Pero para poder avanzar en el conocimiento de estas enfermedades poco frecuentes se requiere aumentar el registro de casos y acumular y compartir las experiencias de médicos, padres y pacientes. Para ello se hace una llamada a la colaboración a los profesionales asistenciales que asistan o conozcan algún paciente afectado por alguna de las enfermedades poco frecuentes descritas anteriormente.

Cualquier médico o familia que esté interesado/a en nuestra iniciativa puede comunicarse con nosotros mediante los siguientes correos electrónicos:

- Dra. Mercedes Serrano (Neuropediatra e Investigadora Principal del proyecto dentro de la Unidad 703 del CIBERER del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona) mserrano@hsjdbcn.org o loweresearch@gmail.com

Más información:

Investigar en enfermedades raras: una necesidad cada vez más frecuente. El caso del síndrome de Lowe

El Hospital Maternoinfantil Sant Joan de Déu de Esplugues, de la Orden Hospitalaria San Juan de Dios, es uno de los hospitales pediátricos más importantes de Europa por su alta especialización, volumen de actividad y liderazgo de sus profesionales en proyectos de investigación e innovación. Desde hace más de 30 años se dedica al diagnóstico y tratamiento de pacientes pediátricos con enfermedades poco frecuentes. Actualmente, las unidades que tratan estas patologías están plenamente consolidadas y reconocidas por nuestro centro, que mantiene relaciones científicas y profesionales muy estrechas con otros centros u organismos nacionales e internacionales como el CIBERER, cuya unidad 703 está albergada en nuestro Laboratorio de Metabolopatías. Nuestra principal labor es asistencial y de investigación.

En la Unión Europea se considera que hay entre 30 y 35 millones de afectados (datos equivalentes a la población de Holanda, Bélgica y Luxemburgo). En España se estima que se superan los tres millones de afectados. Estos datos detallan la importancia y la urgencia existente en poder conocer mejor las patologías poco frecuentes. Según estadísticas oficiales tan sólo se ha investigado en aproximadamente un 10 % de las mismas.

Las principales limitaciones que se encuentra la investigación en enfermedades raras son:

- El reducido número de afectados, existen un número importante de ellas que se consideran ultrarraras, porque su prevalencia nos aporta datos de un reducido número de casos a nivel nacional o europeo.
- El escaso retorno de la inversión para la industria farmacéutica, dado el largo proceso que existe previo a la comercialización de un fármaco huérfano y el limitado número de pacientes consumidores del mismo. Pese a ello se ha descubierto que muchos medicamentos huérfanos son administrados con posterioridad para enfermedades con más prevalencia y también con carácter crónico, como puede ser el caso del Alzheimer.
- El poco atractivo que puede tener para determinados investigadores trabajar con patologías poco conocidas y con escaso impacto para la comunidad científica.
- La falta de un registro actualizado, fiable y riguroso de los afectados que existen de cada una de las patologías poco frecuentes a nivel de cada país.

El **síndrome de CDG** es un grupo de enfermedades hereditarias del metabolismo de las glicoproteínas, principalmente, aunque también se han descrito algunos defectos que afectan al metabolismo de los lípidos (glicolípidos) y a otras vías metabólicas. Actualmente, se conocen 70 manifestaciones diferentes de esta enfermedad, que además de poco frecuente se caracteriza por un amplio espectro de síntomas.

Respecto al grupo de **enfermedades neurodegenerativas por acumulación cerebral de hierro** son un conjunto de enfermedades ocasionadas por una deposición excesiva de hierro en el cerebro, principalmente en los ganglios basales. Estas condiciones muestran un amplio espectro clínico y patológico, con solapamiento clínico entre los distintos trastornos NBIA y otras enfermedades como la paraplejía espástica, leucodistrofias y ceroidolipofuscinosis neuronales.

La Dra. Mercedes Serrano, Neuropediatra de la Unidad 703 de CIBERER de nuestro Hospital, inició hace poco más de un año un proyecto de investigación innovador que está permitiendo conocer la "historia natural" del **síndrome de Lowe**. El proyecto "I Lowe you" es innovador y un modelo transferible a dos nuevas patologías con las que nuestro centro hospitalario también está investigando: el síndrome de CDG y el grupo de enfermedades neurodegenerativas por acumulación cerebral de hierro.

¿Pero por qué es innovador y transferible el modelo de investigación biomédica que se sigue para el conocimiento del síndrome de Lowe? Sus principales características son:

1. Supone la estrecha colaboración de los padres de los niños afectados y de sus médicos, dado que son los verdaderos expertos en el conocimiento de la manifestación de la enfermedad en cada uno de los niños.
2. Contempla una sistemática de trabajo centrada en la formación y el empoderamiento de los padres de los niños afectados. Durante más de un año, reciben de forma periódica capítulos médicos, a modo de "cápsulas formativas" con el ánimo de ayudarles a conocer mejor la enfermedad de su hijo. Con posterioridad se les remiten exhaustivos cuestionarios biomédicos, que permiten al equipo de investigadores recoger infinidad de variables para con posterioridad analizar y describir la historia natural de la enfermedad.
3. Utiliza el potencial de las nuevas tecnologías, básicamente las redes sociales, para comunicarse y compartir con las familias. Existe una comunidad en el portal Guía Metabólica (www.guiametabolica.org) que permite además efectuar consultas por los padres a profesionales médicos especializados y colaboradores del proyecto de investigación.
4. Contempla un modelo de sostenibilidad económica, no vinculado a ningún tipo de vía de financiación pública, que en los tiempos actuales hubiera hecho insostenible para la labor llevada a cabo. Las familias son agentes para la generación de recursos económicos que permitan sufragar la investigación, mediante diferente tipología de actividades: campañas de donaciones, conciertos solidarios, etc.
5. Una metodología colaborativa con los médicos de cada uno de los niños, que permitirá compartir la autoría de las publicaciones científicas con los resultados obtenidos. Dichas publicaciones se llevarán a cabo en medios abiertos, con el fin de garantizar que pueda ser gratuita su consulta para cualquier médico o familia interesada en conocer más sobre el síndrome de Lowe.

6. Una estrecha colaboración con los medios de comunicación, que nos han apoyando durante todo el proceso previo al inicio del proyecto y actualmente durante su ejecución. Dicha visibilidad ha permitido conocer nuevos casos de niños afectados por síndrome de Lowe, tanto en nuestro país como en diversos países de Iberoamérica.

¿Cuáles han sido los principales hallazgos de este año de trabajo investigando el síndrome de Lowe?

1. La creación de un registro de pacientes. Iniciamos nuestro estudio con los diez únicos casos que se conocían en España y de los que tenía conocimiento a la Asociación de Síndrome de Lowe de España. Actualmente sabemos que existen alrededor de unos 25-29 niños.
2. Detección de nuevos casos a diversos países de Hispano América (Argentina, Colombia, Perú, Brasil y Cuba) y que actualmente colaboran con nuestro proyecto.
3. Redacción de una primera versión de Guía Clínica que describe todas las afectaciones del síndrome de Lowe: neurológicas, oftalmológicas, nefrológicas, endocrinas, dermatológicas, etc.
4. Promoción de la creación de un biobanco integrado por muestras de fibroblastos de los pacientes, con el fin de iniciar un proyecto de investigación básica en los próximos meses y estudiar diferentes fármacos en relación con la afectación neurológica.

Actualmente estamos llevando a cabo una segunda fase del estudio, con la colaboración de familias de niños de Italia y de diversos países de Hispano América. En total estamos estudiando el síndrome de Lowe en 45 niños, pero estamos interesados en que se puedan sumar nuevas familias y médicos, con el ánimo de que el mayor número de afectados, padres y doctores se puedan beneficiar de los hallazgos que se deriven gracias al desarrollo del proyecto. Mediante este comunicado hacemos una llamada a la colaboración a la comunidad médica con el ánimo de poder sumar nuevos pacientes a la investigación y poder así conseguir resultados lo máximo fiables. Esta llamada es extensible también respecto a pacientes afectados por el síndrome de CDG y el grupo de enfermedades neurodegenerativas por acumulación cerebral de hierro (NBIA).

Para conocer con más detalle nuestro proyecto, les sugerimos los siguientes impactos aparecidos en prensa escrita, televisión y radio:

<http://www.rtve.es/alicarta/audios/eureka/eureka-loweyou-crowdfunding-cientifico-para-investigar-enfermedad-rara-22-05-13/1830816/>

<http://www.rtve.es/alicarta/videos/para-todos-la-2/para-todos-2-entrevista-mercedes-serrano-manuel-armayones/1835811/>

http://sociedad.elpais.com/sociedad/2013/02/23/actualidad/1361651357_628673.html

http://sociedad.elpais.com/sociedad/2013/06/03/actualidad/1370283868_358591.html

Curia Provincial - Sant Boi de Llobregat, 28 de febrero de 2014

Más información: Lluís Guilera Roche – Alba Felip: Comunicación OHSJD/ Provincia Aragón - San Rafael

Tels.: 93 630 30 90 – Ext. 12488/12621 – lluis.guilera@ohsjd.es

Albert Moltó: Comunicación Hospital Maternoinfantil Esplugues

Tel.: 93 253 21 50 - amolto@hsjdbcn.org