

El Hospital Reina Sofía detecta 22 casos de una enfermedad rara en varias familias procedentes de un ancestro común

Un trabajo desarrollado por especialistas del centro ha permitido dar a conocer la existencia de una alta prevalencia de esta patología que, aunque puede resultar muy incapacitante, con la medicación adecuada la recuperación es excelente

Un grupo de neuropediatras y neurólogos del Hospital Universitario Reina Sofía ha detectado 22 casos de una enfermedad rara neurológica en miembros de varias familias, concretamente la enfermedad de Segawa. Esta patología, un tipo de distonía que deteriora la movilidad, es de difícil diagnóstico y está catalogada como enfermedad muy rara, ya que afecta a entre 0,5 y 1 caso por cada millón de habitantes.

El aspecto más llamativo del trabajo investigador y asistencial que han llevado a cabo estos profesionales pasa por la identificación de la existencia de un ancestro común a todas las familias afectadas, la persona de la que partió la alteración genética hace más de dos siglos. La patología se ha diagnosticado en miembros de tres generaciones: abuelos, hijos y nietos, que actualmente reciben el tratamiento adecuado con excelentes resultados.

La identificación de esta persona en quien se produjo originariamente la mutación, con la posterior transmisión hereditaria y la aparición de numerosos casos de la misma enfermedad rara en un área geográfica reducida, se denomina efecto fundador, un hecho que se ha demostrado en pocas enfermedades y que hasta ahora no se había detectado en este trastorno.

Esta enfermedad neurológica suele aparecer en la edad infantil, se inicia generalmente con trastornos de la marcha y se extiende

progresivamente a otras zonas del organismo. Además, puede tener fluctuaciones a lo largo del día y presenta una magnífica respuesta a un fármaco que se emplea en el tratamiento de la enfermedad de Parkinson, la levodopa.

Precisamente, la determinación de estos casos cobra especial relevancia debido a las mejoras que los tratamientos permiten, hasta el punto de que, en las situaciones más graves (como la parálisis cerebral), los pacientes pueden pasar de presentar serias dificultades para la movilidad a mejorar mucho su calidad de vida y llevar una vida normal.

Algunos pacientes están asintomáticos y se ha logrado detectar esta patología gracias a los estudios realizados. Todas las personas afectadas son atendidas en la Unidad de Neuropediatría del Servicio de Pediatría, Críticos y Urgencias (por el doctor López Laso) y en la Unidad de Movimientos Anormales del Servicio de Neurología del Reina Sofía (por los doctores Ochoa Amor y Ochoa Sepúlveda).

Familiar compartido

La idea de estudiar el posible origen común de las familias afectadas partió del neuropediatra Eduardo López Laso, después de detectar varios casos, todos ellos originados por una mutación del gen GCH1 (la Q89X) que previamente habían identificado los neurólogos del Reina Sofía en otra familia. Los primeros diagnósticos se realizaron hace más de una veintena de años y a partir del 2000, al detectar más casos, pensaron que podrían tener un origen común, tal y como se ha demostrado posteriormente.

Neuropediatras y neurólogos siguieron investigando hasta llegar a diagnosticar este trastorno en más de una veintena de personas afectadas. Durante el desarrollo del proceso de detección, y gracias al recuerdo de los mayores de las familias, se concluyó que todos los

casos tenían un ancestro compartido y para determinar este origen común también se desarrollaron estudios exhaustivos de diferentes marcadores genéticos, un trabajo que realizó la doctora Katrin Beyer, genetista del Hospital Germans Trías i Pujol de Badalona.

El diagnóstico de estos pacientes tradicionalmente se basaba en la combinación de la sospecha clínica y en la respuesta al tratamiento con levodopa. Sin embargo, en los últimos años se ha perfeccionado una serie de pruebas bioquímicas y genéticas que permiten el diagnóstico diferencial con otras patologías similares y la confirmación de los casos atípicos.

Para la práctica de los estudios bioquímicos, el hospital Reina Sofía contó con la colaboración del Servicio de Bioquímica del Hospital Sant Joan de Deú de Barcelona (doctor Artuch), y para los estudios genéticos con al del laboratorio de Análisis Dr. Echevarne de Barcelona (doctor Lao Villadóniga), así como el Banco de Tejidos para Investigaciones Neurológicas de la Universidad Complutense de Madrid (doctor Hoenicka).

Los especialistas del hospital Reina Sofía han publicado hasta la fecha tres trabajos en revistas internacionales que dan a conocer a la comunidad científica algunos de los casos diagnosticados y tratados en este centro. En breve presentarán para su publicación un nuevo estudio que están desarrollando sobre la identificación de esta mutación fundadora.

Los trabajos desarrollados en el centro cordobés han permitido perfeccionar las herramientas diagnósticas, que servirán para facilitar futuros diagnósticos. En España sólo se ha detectado esta serie de afectados y otra familia más en Galicia, aunque existen sospechas de nuevos casos en otras ciudades del país que aún por confirmar.

Plan enfermedades raras

La Consejería de Salud impulsa medidas para mejorar la atención a las personas con enfermedades raras, poniendo a su disposición todos los recursos que puedan dar una respuesta adecuada a su problema de salud. Precisamente, ésta es una de las líneas contempladas en el Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras (2008-2012), una estrategia de la Junta de Andalucía, pionera a nivel nacional, dirigida también a incrementar el conocimiento sobre estas patologías.

Las enfermedades raras son aquellas que afectan a cinco personas o menos por cada 100.00 habitantes. Se estima que, dentro de este grupo, existen unas 5.000 patologías diferentes, con una gran trascendencia para los afectados y su entorno, ya que suelen ser procesos crónicos e invalidantes.

En materia asistencial, el nuevo Plan de Enfermedades Raras permitirá la reorganización de la oferta asistencial, en colaboración con el Plan de Genética, ya que el 80% de las enfermedades raras tiene una base genética. En esta línea, contempla la creación de la figura del referente clínico para cada paciente, la identificación de unidades y centros de referencia, la definición de una cartera de servicios para estas patologías o el diseño de circuitos adecuados, además de asegurar la disponibilidad y producción de medicamentos huérfanos y productos sanitarios, y potenciar la información y formación de los profesionales

Web SAS