Álava consigue investigar una enfermedad rara con 'crowdfunding'

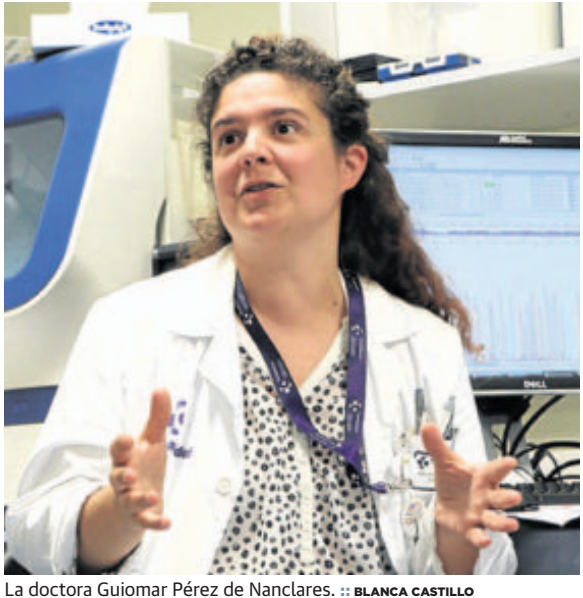
Expertos de Bioaraba reúnen más de 22.000 euros para un proyecto de mejora de la calidad de vida de pacientes con pseudohipoparatiroidismo

:: ROSA CANCHO

VITORIA. Ha sido un viaje de 90 días a través de una montaña rusa, pero el reto se ha conseguido. Las personas con pseudohipoparatiroidismo, una enfermedad considerada rara que hace que quienes la padecen tengan problemas para metabolizar el calcio y el fósforo, han logrado recursos para iniciar una investigación liderada por un equipo alavés que tiene como reto mejorar su calidad de vida. Durante 90 días científicos y afectados y sus familias han unido fuerzas para defender su proyecto a través de la plataforma digital Precipita, creada por la Fundación Española para la Ciencia y la Tecnología (FECYT). Tenían que lograr entre 20.000 y 25.000 euros mediante financiación solidaria o 'crowdfunding' para contratar a una persona. El 30 de noviembre, último día, cerraron la campaña con 22.745 euros y una alegría inmensa.

El grupo de investigación emergente del HUA Bioaraba que lidera la doctora Guiomar Pérez de Nanclares y que tiene su sede en Txagorritxu está detrás de la iniciativa. Es un referente tanto internacional como nacional en el estudio y diagnóstico de esta enfermedad. Sus déficits hacen que quienes la padecen tengan alteraciones en la talla y presenten osificaciones o apariciones de hueso en lugares donde no debería. No todos los casos son iguales y hay pacientes que tienen además otras complicaciones como osteodistrofia hereditaria de Albrigh, «que hace que los niños tiendan a engordar aunque coman poco porque su metabolismo es más lento y presenten cierto retraso madurativo», relata. En algunas personas los síntomas aparecen desde temprana edad y en otras cuando ya son adultos y descubren que tienen ciertos problemas de calambres o sensación de pérdida de consciencia sin desmayo.

Después de años de investigaciones, los especialistas en genética ya saben cómo diagnosticar esta enfermedad, para la que no hay cura. El reto es saber cómo va a evolucionar, adelantarse a los síntomas, tratarlos y en definitiva mejorar la calidad de vida de quien la padece. Para ello es necesario entrevistarse con familiares, pacientes y médicos de todos los casos conocidos y buscar a fondo en la literatura científica a nivel mundial. Los investigadores del HUA (la doctora Pérez de Nanclares y su equipo), junto con colaboradores de otros hospitales (los doctores Rubio-Cabezas y Lecumberri) van a encargarse de realizar los cuestionarios y analizar los datos, pero han de contratar a una persona que se dedique «full time» durante un año a recabar información.



La doctora Guiomar Pérez de Nanclares. :: BLANCA CASTILLO

El mayor respaldo

Y día a día y con mucha imaginación y esfuerzo lo han conseguido. En estos tres meses, los miembros de la asociación se han volcado para difundir la iniciativas por redes sociales y medios de comunicación, pero también han asado y vendido castañas, han montado conciertos solidarios, han implicado a magos o han llevado a la gente a gimnasios para sumar euros a la iniciativa. «Los primeros días, como era novedad, todo parecía ir rápido y se lograron rápido 5.000 euros, pero a partir de los 10.000 era ya un goteo. Cuando nos quedaba aún hubo una empresa que se comprometió a poner lo que faltaba», relata la investigadora. Agradece todo el apoyo conseguido y eso que al tratarse de una enfermedad rara siempre es más difícil porque afecta a menos personas.

Aún así, su proyecto ha sido uno de los que mayor respaldo ha obtenido en la historia de Precipita, junto a otros para detección o tratamiento de tumores infantiles, esclerosis múltiple o síndromes poco frecuentes. Por si alguien tiene suspicacias, el dinero obtenido ha pasado a un instituto público que sacará una oferta de empleo para contratar a la persona encargada de desarrollar el proyecto.