La investigadora, en Bioaraba.
Foto: P. Barco

Guiomar Pérez de Nanclares

INVESTIGADORA DE BIOARABA

"El diagnóstico de las enfermedades raras es el primer paso y hacen falta especialistas"

Guiomar Pérez de Nanclares hace un alto en su rutina para hablar sobre estas patologías tan infrecuentes con motivo de su Día Mundial, que se celebró ayer.

⇖ *Carlos Mtz. Orduna*

VITORIA – Responsable del laboratorio de epigenética molecular y coordinadora del grupo de investigación en Enfermedades Raras de Bioaraba, Guiomar Pérez de Nanclares centra su trabajo en un ámbito de patologías especialmente raras, las enfermedades de impronta, consideradas ultra raras. Tanto, que afectan a solo una persona de cada 180.000. El instituto de investigación de la OSI Araba trabaja en la mejora del diagnóstico, el manejo y el tratamiento de estos pacientes que también existen en un territorio no excesivamente poblado como el alavés.

Siempre se habla de la dificultad de investigar sobre unas enfermedades tan numerosas pero que afectan a tan poca gente. ¿Se sienten como el 'patito feo' de la ciencia?

–Cuando hablamos de investigación en enfermedades raras la gente puede pensar que estamos investigando en todas las enfermedades raras, cosa que es absolutamente imposible. La realidad es que algunos investigadores nos centramos en algunas patologías concretas. Y de un tiempo a esta parte, hay una apuesta más importante por parte de las entidades financiadoras en reconocer las enfermedades raras como un nicho de especial necesidad, con partidas presupuestarias específicas en algunas convocatorias. ¿Qué ocurre? Que como somos tantos investigando cada una la nuestra, o las nuestras, hay una competitividad relativamente alta. Pero tengo que reconocer que últimamente, hablo de los últimos cinco o seis años, hay una apuesta gubernamental específica por las enfermedades raras.

El coronavirus, que lo ha abarcado todo o casi todo durante estos últimos dos años, ¿no ha sido un obstáculo a su actividad?

–Bueno, sí que ha afectado, como a todos los investigadores y sobre todo a los que trabajamos en el ámbito sanitario. Ha habido momentos en los que hemos tenido que quedarnos en nuestros domicilios, como todos los demás, y cuando hemos vuelto a los centros sanitarios no ha sido tanto para dedicarnos a la investigación sino para atender otras necesidades más acuciantes, del momento. Y ahí sí que la pandemia ha tenido consecuencias.

¿En qué ámbitos centra su investigación Bioaraba?

–Llevamos 20 años trabajando en un ámbito de enfermedades que son especialmente raras, las enfermedades de impronta, consideradas ultra raras. Se considera enfermedad rara dentro de lo que es Europa a la que se diagnostica a una persona de cada 2.000, mientras que las ultra raras aparecen solo en una de cada 180.000. Son muy infrecuentes y su característica principal es el mecanismo que las causa. No se deben tanto, que también, a cambios en la secuencia del ADN, sino que lo que ocurre más son cambios en lo que regula que ese ADN funcione o no en determinados tejidos. Es lo que llamamos la epigenética. Por tanto, nos dedicamos a unas enfermedades que están producidas por alteraciones epigenéticas, que son las llamadas enfermedades de impronta, o marca. Dedicamos nuestro tiempo y nuestro entusiasmo a investigar qué hace que esa marca se ponga o se quite inadecuadamente para provocar estas enfermedades tan infrecuentes y tan raras.

¿De cuántas enfermedades estamos hablando y qué ejemplos podría mencionar?

–Hasta el año 2013 se conocían ocho enfermedades de impronta. Entre otras, el síndrome de Angelman, el de Prader-Willi, el Silver-Russel, el pseudohipoparatiroidismo o el síndrome de Beckwith-Wiedemann. Pero desde entonces y hasta 2018, hubo un consorcio europeo en el que participamos y surgieron nuevas patologías como los síndromes de Temple o Kagama-Ogata. Todos tienen el nombre de alguien, que es la persona por lo general que mejor los ha diagnosticado.

¿Y en qué línea van sus investigaciones? Hablamos de detección, prevención...

–Hemos hecho un camino paralelo al que, creo, muchos pacientes hacen. Los primeros años dedicábamos nuestra investigación a diagnosticar estas enfermedades, a buscar técnicas que permitiesen caracterizar cuáles son sus rasgos clínicos principales. Una vez diagnosticadas, el siguiente paso, la segunda pregunta que nos hacían los pacientes, era qué nos va a pasar. Y ahí empezamos a encontrar respuestas a distintas preguntas. ¿Hacia dónde avanza la enfermedad? ¿Qué hace que unos pacientes tengan unas cosas y otros no? A partir de ahí, lo que más nos han pedido o preguntado esos pacientes es si hay algún tratamiento, algo curativo, para sus enfermedades. Y es en lo que hemos estado en estos últimos años, trabajando en el ámbito de la terapia génica. Hemos dado los primerísimos pasos y, de hecho, ha salido una tesis que se defiende pasado mañana –por el miércoles– sobre dónde sustentar esa terapia. Y la idea es mejorar la calidad de vida de estos pacientes lo máximo posible.

"Tenemos pacientes de casi todas las enfermedades que investigamos, como los síndromes de Temple o Beckwith-Wiedemann"

¿Hay algún caso de estas enfermedades ultra raras en Álava?

–Sí. Tenemos pacientes de casi todas las enfermedades que investigamos. Tenemos pacientes que tienen Temple, Beckwith-Wiedemann, pseudohipoparatiroidismo... Por ejemplo, de este último tenemos tres casos en una historia de 20 años, y del síndrome de Temple conocemos dos casos contados.

¿Le gustaría lanzar algún mensaje por este Día Mundial?

–Sí, varias cosas. Me gustaría recordarles a los pacientes la importancia de asociarse, de pertenecer a una asociación en la que verse representados y que los pueda orientar. Creo desde siempre que la unión hace la fuerza y que estar con otras familias que están pasando por tu mismo momento te va a ayudar quizá mucho más de lo que podemos ayudar o acompañar los profesionales. También quiero recordar que el diagnóstico de estas enfermedades es el primer paso, y que para que se pueda realizar correctamente hace falta que haya especialistas. Así que abogaría de nuevo por que se genere ya por fin la especialidad de Genética Clínica en nuestro país, porque aún no estamos reconocidos como especialistas. Y por último, me gustaría decirles a las entidades financiadoras por favor que sigan así, que no nos dejen de lado, que sigan apostando por las enfermedades raras. Porque siguen siendo muchos pacientes y no tienen la misma acogida ni los mismos accesos en todas las comunidades. ●