

IX JORNADA PARA PACIENTES Y FAMILIAS CON ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

Hospital Universitario de Sant Joan de Déu, Barcelona, 26 de noviembre de 2022
Dr. Eduard Goñalons

El pasado 26 de noviembre, el equipo de FN participó un año más en **9a Jornada Informativa para Pacientes y Familias con Enfermedades Neuromusculares**. En esta ya entrañable jornada científica organizada por el Hospital SJD de Barcelona, una de las instituciones insignia a nivel Mundial en el área de patologías neuromusculares infantiles, nos actualizaron sobre los avances de las nuevas terapias y se presentaron los proyectos desarrollados en el centro de investigación con el apoyo de las asociaciones de pacientes. El programa incluyó una sesión científica orientada a adultos, tanto pacientes como familias, así como actividades para los más pequeños en forma de talleres de creatividad, cine, o actividad física y deporte, y un espacio de encuentro para jóvenes pacientes con enfermedades neuromusculares, coordinado por la Dra. Irene Zschaeck, psicóloga de la Unidad de Tratamiento Integral Neuromuscular (UTIN), en el que pudieron compartir experiencias.

El Dr. Carlos Ortez, nos ofreció su habitual actualización de los avances en las terapias para enfermedades neuromusculares comentando, como cada año, que ha aumentado el número de patologías caracterizadas superando ya, ampliamente, las 1000 enfermedades distintas. La mayor parte de su intervención, sin embargo, se centró en el nivel de avance de la investigación en terapias para tratar este tipo de patologías. Destacó que, las enfermedades más graves, como DMD o AME, muestran avances significativos en el desarrollo de tratamientos genéticos, a pesar de ser de las que presentan más dificultades técnicas (en el caso de Duchenne por el gran tamaño del gen que dificulta su inserción en las células y en el caso de la atrofia muscular espinal (AME) por la estrecha ventana de tiempo en la vida del paciente en la que la terapia puede ser de utilidad). También comentó novedades en el campo de las terapias convencionales que buscan atenuar los efectos clínicos de las mutaciones. Así, mencionó el caso del vamolorone, un esteroide sintético que se encuentra actualmente en fase clínica para el tratamiento de Duchenne.

Más allá de estos casos particulares, en general, las terapias génicas para enfermedades neuromusculares están avanzando a gran velocidad. De hecho, el Dr. Ortez comentó un caso publicado recientemente, en el que se ha logrado curar una de estas enfermedades en un modelo de ratón, mediante la aplicación de una terapia génica específica. No obstante, todas las terapias se enfrentan a un obstáculo común, el cual ya hemos mencionado en otras ocasiones. Una de las claves del éxito es el vector que se usa para la administración, el cual debe ser capaz que transportar eficientemente los elementos genéticos (algunos de los cuales son muy grandes) y, además, hacerlo de forma específica hasta el tejido diana, para evitar que se disperse por todo el cuerpo y/o que cause efectos indeseados. En este sentido, los vectores más comunes, los virus inactivados, presentan ciertos problemas ya que, los pacientes han sido expuestos previamente, de forma natural, al virus, reaccionan contra él y, además de anular la terapia, pueden producirse efectos secundarios adversos derivados de la reacción inflamatoria que se desencadena. Es por esta razón que algunos pacientes ya expuestos al virus utilizado para administrar terapias se ven excluidos de algunos de los ensayos clínicos que hay en curso. Para solventar este escollo, se están diseñando estrategias farmacológicas para contrarrestar esta limitación de cara a ensayos futuros. Las buenas noticias son que, a pesar de las dificultades creadas por los vectores, se empiezan a observar resultados positivos a nivel de la clínica de los pacientes, aunque todavía de una magnitud moderada.

De cara a un futuro próximo, el Dr. Ortez señala que hay numerosos estudios preclínicos en curso para diversas distrofias musculares y que, en poco tiempo, veremos una avalancha de ensayos, tanto preclínicos como clínicos, en una amplia diversidad de patologías. En particular, en enfermedades más minoritarias como DMC-Col6, hay avances con la aparición de diversas estrategias genéticas orientadas a corregir la alteración de la expresión del gen mutante, todos ellos seguidos muy de cerca por el equipo de FN y muchos de ellos financiados directa o indirectamente por nuestra organización.

En cuanto a la investigación que se está llevando a cabo en la institución de Sant Joan de Déu, el Dr. Daniel Natera hizo un repaso de los diversos proyectos en curso algunos de los cuales se realizan en colaboración con diversos grupos externos. Entre ellos destacan el uso de nuevas tecnologías para evaluar de forma precisa y reproducible la clínica de los pacientes, en sustitución de las escalas tradicionales, el Registro Nacional de Pacientes de Artrogriposis, el proyecto de Historia Natural de la alfa-sarcoglicanopatía y los dos proyectos estrella, relativos a la DMC-Col6. En este apartado, debemos señalar, por su relevancia, el proyecto de la Dra. Cecilia Jiménez-Mallebrera, quien ha logrado, utilizando células de paciente, corregir el efecto de una mutación en el gel del Col6A1 mediante la técnica de CRISPR, siendo capaz de restaurar la estructura de la red de colágeno de las células. El próximo paso de este proyecto consiste en aplicarlo al modelo de ratón de la enfermedad y constatar si es capaz de mejorar las manifestaciones clínicas. En paralelo, se está desarrollando un segundo proyecto cuyo objetivo es diseñar un vector que identifique los fibroblastos del músculo y que permita, así, administrar las terapias desarrolladas a los ratones de forma eficaz y específica.

María Alonso, trabajadora social y Cristina Cámara, enfermera gestora de casos, hablaron de la encomiable labor que realizan estos profesionales y su papel como recursos imprescindibles para el apoyo a las familias en aspectos tanto clínicos como de mejora de la calidad de vida de los pacientes y su adecuada inserción en los diversos ámbitos sociales.

La Dra. Julita Medina habló de los avances tecnológicos en las escalas funcionales y su importancia en el estudio de la historia natural de las enfermedades, ya que de ello depende entender su progresión normal y poder valorar el efecto de las terapias que vayan surgiendo.

Anna Codina, del grupo de investigación aplicada en enfermedades neuromusculares de Sant Joan de Déu, expuso su trabajo de mejora de los métodos de cuantificación de proteínas (en su caso particular, la distrofina) y cómo estas técnicas permiten, de forma objetiva, identificar, valorar y categorizar las diferentes patologías.

Por último, la Dra. Irene Zschaeck expuso el estado de desarrollo del Programa de Apoyo Psicológico que se inició hace ya varios años y que ha estado ayudando a numerosos grupos de pacientes y familiares en su gestión personal y familiar tras el diagnóstico de una enfermedad neuromuscular.

Tras la sesión plenaria, los asistentes se separaron en cuatro grupos (distrofias musculares, AME y relacionadas, miopatías congénitas y otras ENM) en los que los investigadores y clínicos atendieron directamente las preguntas de pacientes y familias.

El grupo correspondiente a Col6 estuvimos acompañados por los doctores: Dr. Daniel Natera, Dr. Jaume Colomer y Dra. Cecilia Jimenez, y con la intervención de Dra. Julita Medina y los equipos de respiratorio y logopedia y deglución del HSJD.

Entre los temas que se trataron:

- Necesidad de los pacientes adultos de médicos de referencia de la enfermedad con tratamiento 360 grados que abarque la problemática general de los afectados.
- Intervenciones quirúrgicas para combatir retracciones en referencia a cuestiones concretas de los asistentes