



BOLETÍN
Drosophila
 Divulgando la vida

Foto por Peter Saxon (Wikipedia)

Enfermedades Raras

La investigación es su sonrisa

PVP recomendado: 1.5€

ISSN 2253-6930

0.5 >



Más en

WWW.DROSOPHILA.ES

Síguenos en  @drosophilas

Boletín Drosophila Monográfico nº6, 2017

EDITORIAL

Se define como enfermedad rara a aquel trastorno que merma la salud de una proporción reducida de la población. Es por tanto una definición “antropizada”, entendida ésta como un artefacto fruto de la legislación que se aplique en virtud del lugar donde resida el afectado. En el caso de España, como miembro de la UE que se debe a su marco legislativo común, sólo calificamos como enfermedad rara a aquella que afecte a menos de un 0.05% de la población total, es decir, aproximadamente a 1/20.000. Y los ratios no son mucho más esperanzadores en otros países: 1/200.000 en los EE.UU; 1/50.000 para los japoneses o, como en el caso de Australia, toda aquella que afecte a menos de 2.000 individuos ¿Y si afectase a 2.001 habitantes? ¿Dejaría de ser considerada como enfermedad rara por el gobierno *aussie*?

Como mencionaba, una definición muy arbitraria. Más aún en el caso de Australia, un país con más de 23 millones de habitantes y donde la mayor parte de su extensión es desierto. Yo he hecho los cálculos y el ratio es de un 0.00869%. ¡Una legislación aún más restrictiva que la de la UE! Sin embargo, después de muchas horas de conversación con familiares de personas afectadas de enfermedades raras he llegado a la conclusión de que todas tienen en común las siguientes características: diagnóstico difícil o equivocado que lastra la investigación de la misma; crónicamente debilitantes (o incapacitantes) y frecuentemente mortales; escasez de especialistas o conocimientos especializados y falta de información por parte de la población. En “román paladino”, las enfermedades raras son enfermedades insuficientemente estudiadas.

Este monográfico recoge alguna de esas enfermedades insuficientemente estudiadas, de la que de algunas (como la ataxia de Friedreich) conocemos el mecanismo en el que está implicada la proteína resultante del gen afectado y que en última instancia está desencadenando la enfermedad. Algunas enfermedades raras tienen incluso un tratamiento efectivo, como es el caso de la Hernia Diafragmática Congénita, en la que si no existen complicaciones colaterales, por medio de una cirugía el bebé puede sobrevivir a la enfermedad. Por desgracia esta no es la norma general y en otros casos (la mayoría) apenas somos capaces de esbozar un breve cuadro clínico dado que la enfermedad cursa con sintomatología diversa, como ocurre con el síndrome de Kawasaki.

A pesar de las complicaciones inherentes a la realización de un proyecto de esta envergadura (una nimiedad si las comparásemos con las que diariamente deben resolver padres, voluntarios e investigadores) hemos tenido siempre la mayor de las cautelas, haciendo uso de los conocimientos de aquellos que verdaderamente saben de la materia, como los miembros de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), quienes a día de hoy coordinan 319 entidades que ofrecen diferentes servicios especializados a los familiares de los pacientes, entre los que se encuentra el Servicio de Información y Orientación (SIO). Y eso por no mencionar la pasión que le pone al estudio de las enfermedades raras un investigador como Carlos Romá, quien nos va a explicar la perentoria necesidad que tiene la ciencia de poner nuevamente en marcha estrategias tendentes hacia la interdisciplinaridad como fórmula de mejorar la comunicación entre las diferentes piezas que componen el puzzle de lo que hemos venido a denominar erróneamente “enfermedades raras”.

Ciertamente pueden ser enfermedades raras, con poca prevalencia en la población, etc. Les dejo que le pongan el adjetivo que consideren más oportuno (ya le hemos dado algunas ideas líneas arriba). Sin embargo, esta publicación pretende afianzar la “pata” de la comunicación, de extender la información hacia la sociedad. Y es que, como bien reza el lema de FEDER, son enfermedades raras, pero no invisibles.

Eduardo Bazo Coronilla

- La unión como garantía de los derechos de las personas con Enfermedades Raras, 3
- Ataxia de Friedreich, 6
- Nacer con Hernia Diafragmática Congénita, 9
- La Acidemia Propiónica, 11
- “My Leaf”, una app para ayudar a personas con enfermedades raras, 13
- Síndrome de Kawasaki, 15
- Síndrome de X Frágil, 18
- Una red contra las enfermedades raras, 20

feder

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

FEDER une a toda la comunidad de familias con ER en España, haciendo visibles sus necesidades comunes y proponiendo soluciones para mejorar su calidad de vida, representando sus intereses, defendiendo sus derechos y promoviendo mejoras concretas para lograr su plena inclusión social.

entidad de
utilidad pública 

La unión como garantía de los derechos de las personas con Enfermedades Raras

Siete asociaciones de enfermedades poco frecuentes identificaron, hace ya más de quince años, que hacían frente a problemas comunes a pesar de la multiplicidad de diferencias que las separaban. Fruto de aquella sinergia nació la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y, desde entonces hasta ahora, la unión ha sido siempre nuestra bandera.

Desde que la organización comenzara sus primeros pasos allá por el 99, hemos hecho frente a algunos de los principales problemas que caracterizan a las enfermedades raras (ER). Y lo hemos hecho juntos, de la mano de las asociaciones, hasta sumar a día de hoy un total de 319 entidades coordinadas hacia un objetivo común: garantizar los derechos de las personas con estas patologías.

Somos conscientes de que aún nos quedan muchos retos por delante, pero podemos decir que ya hemos sido capaces de superar algunas de nuestras barreras. Contra la descentralización, hemos conseguido representar a todas las familias independientemente del lugar donde residan a través de nuestras Delegaciones y Coordinaciones de Zona; pese a la desinformación, hemos atendido más de 48.000 consultas a través de nuestro Servicio de Información

y Orientación (SIO) en los últimos trece años; contra la discriminación, hemos apostado por un cambio actitudinal desde las edades más tempranas, haciendo partícipes a más de 20.000 familias en nuestros proyectos de inclusión; frente a la escasez de recursos en investigación, hemos impulsado Convocatorias de Ayudas a través de nuestra Fundación.

El camino de las ER cuenta con grandes dificultades, pero juntos hemos convertido los retos en oportunidades. Oportunidades a las que, de otra forma, nuestras familias no tendrían –tan fácil– acceso. En este sentido, me gustaría hacer especial hincapié en los 34 proyectos que actualmente estamos desarrollando. Iniciativas enfocadas en tres grandes áreas: personas, asociaciones y sociedad y que, sólo en 2.015, nos han permitido ayudar a 120.156 personas.

Más de 80.000 personas unidas

El crecimiento que hemos experimentado estos años nos permite representar a alrededor de 80.000 socios individuales y a más de 760 patologías diferentes. Nuestro movimiento asociativo se ha convertido en el pilar fundamental e imprescindible de lo que es FEDER hoy, así como en un auténtico ejemplo de coordinación y

Uno de los valores de FEDER es luchar por la igualdad de oportunidades de las personas con ER, así como para garantizar la equidad social, sanitaria, laboral y educativa de las mismas.



lucha. Conscientes de ello, en los últimos años estamos trabajando para fortalecer y empoderar a las entidades que caminan a nuestro lado. De hecho, sólo en el último año hemos destinado más de 320.721 euros a ayudas técnicas a las familias y al desarrollo de nuestro tejido asociativo.

Juntos nos hemos convertido en agentes de cambio. Hemos pasado de realizar propuestas a formar también parte de las soluciones. A día de hoy formamos parte de un total de 10 grupos de trabajo, localizados en diferentes puntos de la geografía española. Además, durante los tres últimos años hemos presentando un total de 16 alegaciones a proyectos normativos, gracias a los cuales hemos intensificado nuestra acción desde el área de Defensa de Derechos.

Resultado de este trabajo, también hemos conseguido impulsar y establecer protocolos específicos de ER en algunas Comunidades Autónomas, haciendo especial hincapié en la coordinación entre las Consejerías y los pacientes, así como aunando esfuerzos para garantizar una visión global e integral en el abordaje y la intervención de estas patologías.

Consolidando la atención directa

El desconocimiento que rodea a las ER, las dificultades en el acceso a diagnóstico y tratamiento o la falta de ayudas técnicas para el abordaje de estas patologías hace que quienes conviven con ellas pasen por momentos de desesperanza y sentimientos de soledad. Frente a esta realidad, FEDER ha puesto en marcha diferentes servicios de atención directa para dar respuesta a las familias en los diferentes campos sociosanitarios. La mayor parte de ellos giran en torno al SIO, un recurso gratuito que supone, a día de hoy, la única línea de Atención Integral para las personas con enfermedades poco frecuentes en nuestro país. Además, gracias a su experiencia, se encuentra a la cabeza de la Red Europea de Líneas de Ayuda en ER. Sólo en lo que va de año, el SIO ha atendido un total de 3.167 consultas, abordando las dudas de pacientes, familias y profesionales relativas a un total de 592 patologías. Los resultados de este primer semestre vuelven a poner de relieve que la ausencia diagnóstica sigue siendo una de las principales preocupaciones de quienes conviven con una enfermedad rara: hasta la

LA INVESTIGACIÓN
ES NUESTRA ESPERANZA
SOMOSFEDER

entidad de
utilidad pública
feder

En una de sus últimas campañas, uno de sus lemas era
“La investigación es nuestra esperanza”

fecha, hemos atendido más de 372 consultas sobre
casos sin diagnóstico.

Junto a éste problema, el proceso de aceptación y
enfrentamiento de la enfermedad son las principales
dificultades a las que hace frente la familia que se
encuentra con una ER. Para ello, el Servicio de
Atención Psicológica (SAP) de FEDER se ha
configurado como una de las herramientas más
eficaces en la recuperación de la salud de las personas.
Un servicio que se va consolidando año a año y que, en
la última década, ha brindado ayuda a más de 4.650

personas. De hecho, el SAP cerró 2.015
prestando un 34% más de atención
respecto al año anterior.

Ligado a estos recursos, hemos impulsado
también un Servicio de Asesoría Jurídica
(SAJ) para dar respuesta a las consultas
legales más frecuentes, tanto de las
personas como de las asociaciones, así
como otro de Atención Educativa para
acompañar a las familias durante todo el
proceso educativo de los más pequeños
con ER.

La familia FEDER

Os invitamos a todos a formar parte de
esta familia que crece cada día. Vuestra
ilusión y esperanza nos permite que,
juntos, consigamos cada día mejorar el día
a día de todas las familias con una ER, una
realidad que cada día es más tangible.

Como vemos, la naturaleza de estas
patologías nos ha dado una fuerza
sobrenatural para hacer frente a estas

enfermedades. Cada uno de nosotros es un luchador
ejemplar, pero unidos somos realmente invencibles.

¡Sigue haciendo posible nuestro sueño! Puedes
llamarnos al **91 533 40 08** o escribir a
solidaridad@enfermedades-raras.org

Juan Carrión

Presidente de la Federación Española de
Enfermedades Raras (FEDER)

Impreso en



Copistería · Papelería

EL ESTUDIANTE

www.elestudiante.es

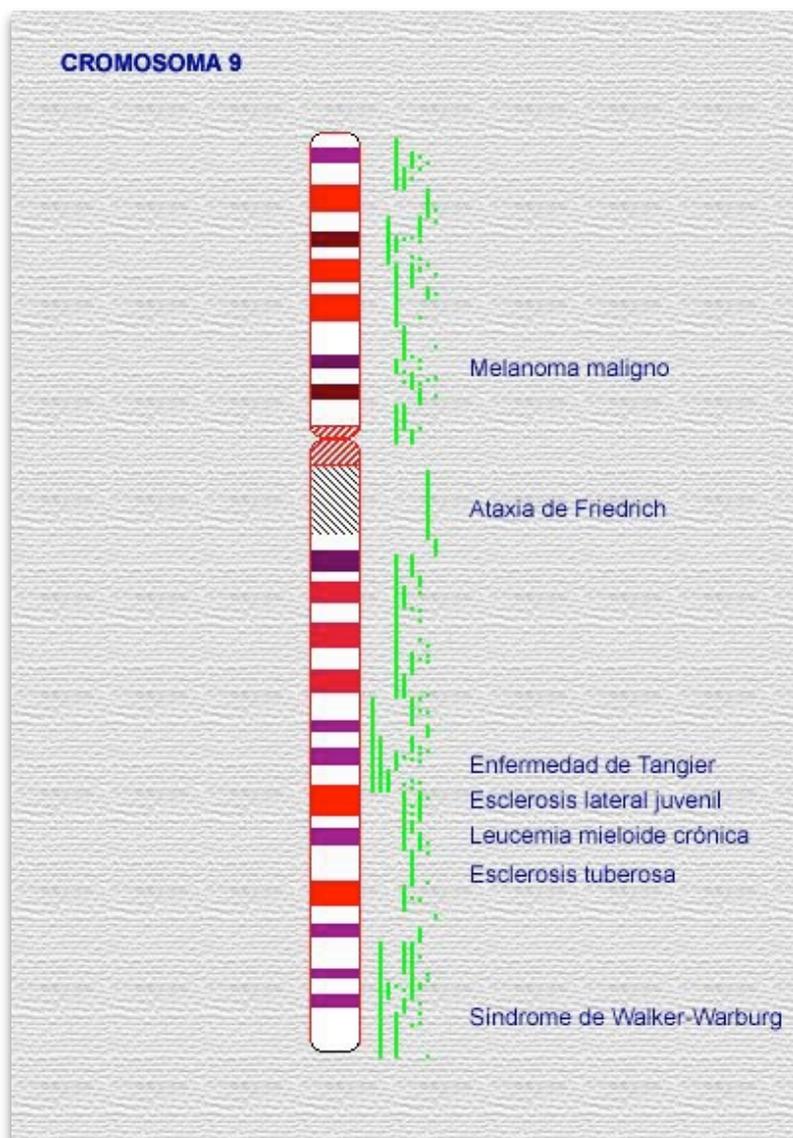
imprimir@elestudiente.es

Ataxia de Friedreich

El filósofo alemán Arthur Schopenhauer, heredero del pensamiento kantiano y famoso por acuñar la metodología de “pensar hasta el final”, acuñó una frase que ha pasado para la posteridad y que define a la perfección lo que implica padecer un trastorno que merma nuestra salud: “*La salud no lo es todo; pero sin ella, todo lo demás es nada*”. Esta frase, que puede sonar hueca *a priori*, debe ir necesariamente de la mano de la que, en mi opinión es la más sencilla y a la par elegante definición del término salud. El físico israelí Moshé Feldenkrais ya advirtió que “*la salud se mide por el impacto que una persona puede recibir sin comprometer su sistema de vida. [...] Una persona sana es aquella que puede vivir sus sueños no confesados plenamente*”.

En definitiva, ambas definiciones vienen a querer desarrollar la imperiosa necesidad de seguir investigando en la mejoría de las condiciones de vida de los enfermos por el fin más elevado que pueda tener la humanidad (y por extensión, todas las áreas implicadas de manera directa o indirecta en el estudio de la salud), que no es ni más ni menos que el que cada uno de nosotros se desarrolle plenamente como ciudadano, teniendo la oportunidad de poder cumplir sus anhelos y deseos. Sin aspiraciones, es como si a nuestra tribu (la especie humana) nos amputasen un miembro. De esta forma, y por todo lo anteriormente expuesto, cuando uno se enfrenta a un tema tan delicado como el de las enfermedades raras se plantea cuáles debieron ser las inquietudes de los pacientes. Y no encuentro mejor manera de poder hacerme una idea que acudir a las observaciones de los anatomopatólogos.

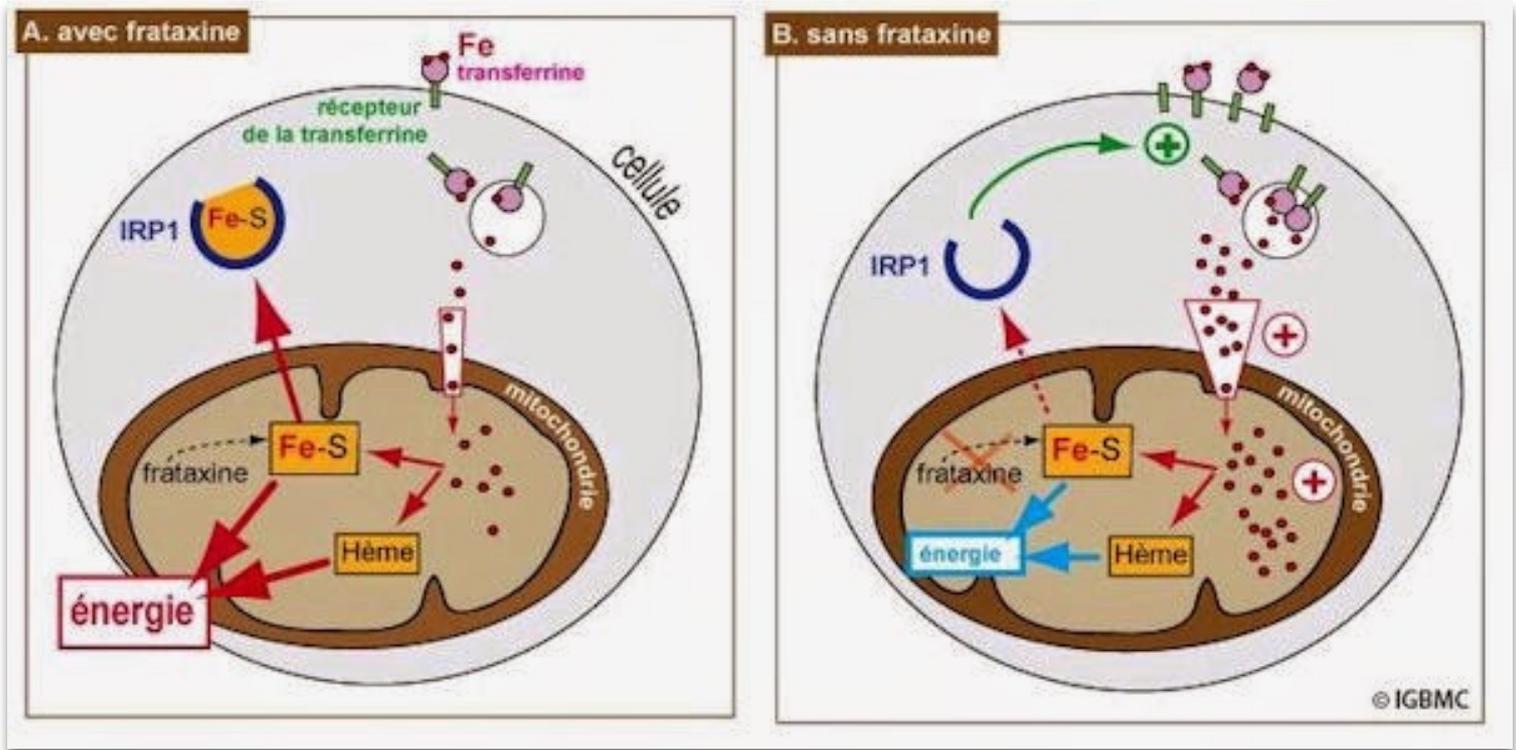
Hace poco tiempo tuve el placer de conocer a la familia de una niña de nacionalidad española pero hija de padres estadounidenses que sufría una de estas enfermedades raras: la ataxia de Friedreich. Debo admitir que a pesar de que recordaba la enfermedad de haberla visto en algún manual de Genética, no tenía conocimiento de su etiología o cuadro clínico. Si de algo me sirvió conocer a Laureen (una pequeña encantadora con unos padres maravillosos que se desviven por cumplir sus deseos) fue para informarme



Esquema del cromosoma 9 humano y las zonas en las que diferentes mutaciones provocan el desarrollo de enfermedades.

sobre la enfermedad y buscar información acerca de la misma.

La ataxia de Friedreich es una enfermedad neurodegenerativa que se manifiesta entre los 5 y 14 años y en la que la esclerosis de la médula espinal afecta las capacidades motoras del paciente, lo que conlleva a la pérdida de equilibrio, una tosca coordinación e incluso da lugar a afasia, disfagia o radiosensibilidad (sensibilidad a las radiaciones), con lo que no pueden ser sometidos a pruebas médicas como radiografías. También conocida con el nombre de ataxia espinocerebelosa, fue descrita en el año 1.863 por Nikolaus Friedreich (así conocida por el descriptor de la misma, discípulo de Rudolf Virchow y tercer descendiente de una saga de médicos y anatomopatólogos) quien describió en un artículo titulado *Ueber degenerative atrophie der spinalen hinterstränge* que cursaba con “*breves y bruscas contracciones musculares en los músculos proximales*



Esquema explicativo de funcionamiento mitocondrial con y sin frataxina, en relación a la formación de grupos hemo y centros Fe-S.

de las extremidades”. En la actualidad sabemos que se trata de una enfermedad hereditaria de carácter autosómico recesivo vinculada al cromosoma 9 (locus cromosómico 9q13), el cual codifica para la proteína mitocondrial frataxina.

Los cambios en este gen son producidos por una elevada cantidad de una parte del ADN que se conoce como repetición del trinucleótido GAA, lo que conlleva a que la frataxina sea disfuncional. La frataxina es una

proteína de 210 aminoácidos localizada en la membrana mitocondrial interna que está íntimamente relacionada con el metabolismo férrico dentro de este orgánulo celular y cuyo mal funcionamiento sabemos que provoca una acumulación férrica en la mitocondria. Es de sobra conocido que las mitocondrias actúan como las grandes centrales nucleares de nuestro organismo proporcionando la energía necesaria para el correcto funcionamiento celular a través de la cadena respiratoria, con el daño colateral oxidativo de que

Proteína frataxina

Mitocondria externa
Mitocondria interna
Matriz
Espacio intermembrana
Cresta mitocondrial
ATP-Sintetasa

La frataxina es una proteína de 210 aminoácidos, codificada por el gen X25, localizada en la membrana mitocondrial interna, y relacionada con el metabolismo férrico, o con el control del transporte del hierro.

Estructura y función de la proteína frataxina, implicada en el transporte de hierro.



Retrato de Nikolaus Friedreich [1825-1882], descriptor de la enfermedad que hoy se conoce con su nombre.

producen radicales libres (que no nos engañemos, son a su manera, esenciales en el metabolismo de nuestro cuerpo). Sin embargo, la acumulación desmedida en el interior mitocondrial de hierro es muy dañina para el organismo, puesto que éste reacciona con los radicales libres, en particular con iones superóxido (O_2), originando una forma química aún más tóxica, el radical hidroxilo (OH), quien causa en la célula daños de carácter irreversible. Asimismo, y según estudios recientes llevados a cabo por Helene Puccio y su equipo, la frataxina también estaría implicada en la producción de núcleos hemo y Fe-S, guardando relación con IRP (proteína reguladora de hierro), por lo que en ausencia de frataxina, la producción de núcleos Fe-S y hemo (recordemos, ambos implicados de manera directa o indirecta en la cadena respiratoria mitocondrial) es insuficiente para todas las proteínas IRP, siendo necesaria la acumulación de

hierro actúa como medio de compensación para mantener la producción de núcleos Fe-S y hemo.

Hasta la fecha, las investigaciones realizadas en ratones modelos FRDA (con estas siglas se conoce en el argot médico a la Ataxia de Friedreich) han venido a determinar que sin un nivel normal de proteína fraxatina ciertas células del cuerpo humano (como las musculares o las neuronas del cerebro) son incapaces de soportar la enorme tensión oxidativa a la que están expuestas y acaban muriendo.

Lamentablemente el tratamiento a día de hoy no va más allá de capturar esos anormales niveles de radicales libres por medio de alimentos ricos en vitamina E o coenzima Q_{10} o bien usando técnicas de quelación férrica, lo que no deja de ser un escaso consuelo para los familiares, puesto que los tratamientos experimentales con modelos animales, aunque prometedores tienen como consecuencia directa impedirnos asegurar su éxito inmediato en enfermos. Así, en muchos casos, aunque se produce una ligera mejoría a nivel del cordón espinal, los ratones sometidos a agentes neurotrópicos muestran una intensa degeneración en las células de Purkinje del cerebelo, implicadas directamente en la coordinación motriz, lo que nos lleva a buscar fórmulas alternativas para dar una mejor calidad de vida a los pacientes y sus familiares. Aunque se tienen muchas esperanzas puestas en la terapia génica, aún hoy es necesaria una fuerte inversión en investigación básica y aplicada para proceder a un tratamiento clínico viable y de garantías.

Para aquellos que quieran colaborar o estén sensibilizados con la Ataxia de Friedreich les animo a que acudan a la web de FEDAES (Federación de Ataxias de España) y conozcan los diferentes proyectos que están llevando a cabo a lo largo de toda nuestra geografía, y muy especialmente, que se acerquen a GENEFA, una plataforma de familiares de afectados por la Ataxia de Friedreich que postulan que la posible cura a esta enfermedad se puede encontrar en la modificación de vectores virales y no virales para mejorar su distribución a través de la barrera hematoencefálica.

Eduardo Bazo Coronilla.

Licenciado en Biología en la Universidad de Sevilla.

Ha colaborado en calidad de alumno en prácticas con el grupo de investigación de Plantas Acuáticas, Cambio Climático y Aerobiología (PLACCA) del Dpto. de Biología Vegetal y Ecología de la Facultad de Farmacia en la Universidad de Sevilla. Apasionado de la Botánica y la Micología.

Nacer con Hernia Diafragmática Congénita



¿Qué significa nacer con Hernia Diafragmática Congénita?

La llegada de un recién nacido a la familia siempre debe ser motivo de alegría y felicidad. En ocasiones, los padres demuestran sacar fuerzas de donde no se encuentran para que esta nueva vida tenga las mismas oportunidades que el resto de bebés, sin embargo, los comienzos no son siempre fáciles. Toda esta historia es para describirte la enfermedad rara (ER) a la que me voy a referir en este artículo. Se trata de la **Hernia Diafragmática Congénita (HDC)**, y lo primero que quiero explicarte es qué significa “*congénita*”, es decir, que se manifiesta desde el nacimiento, por lo que el bebé al nacer presenta esta enfermedad por algún problema durante su desarrollo embrionario, parto o como consecuencia de algún defecto hereditario (transmitido por sus padres).

¿Y qué es una hernia diafragmática?

En este caso voy a seguir descomponiendo por partes el nombre de la enfermedad, antes de entrar en el desarrollo de la misma. Primero vamos a conocer qué es una **hernia**. Se trata de una debilidad o un hueco en la pared muscular, la cual, normalmente mantiene los órganos que se encuentran en la zona abdominal. En segundo lugar, debemos hacer mención al **diafragma**, un tejido tanto muscular como tendinoso

(*músculo-tendinoso*) que es de vital importancia en la respiración. Cuando inhalamos aire, éste se contrae agrandando el espacio disponible en la cavidad torácica por medios de los músculos intercostales, quienes ayudan a agrandarla permitiendo la entrada de aire en los pulmones. Posteriormente, el diafragma se relaja para expulsar el aire por contracción de los pulmones y tejidos cercanos. También nos ayuda en el acto de vomitar o expulsión de heces y orina.

Desglosados los tres términos que componen esta enfermedad, *congénita*, *hernia* y *diafragma*, podemos proceder a su definición: la **hernia diafragmática congénita** es una **enfermedad que produce una abertura anormal en el diafragma, por lo que por este hueco parte de los órganos abdominales pueden moverse hacia la cavidad torácica**, es decir, cerca de los pulmones. Recordemos, se trata de una enfermedad que se manifiesta desde el nacimiento.

Al producirse cuando el individuo está en pleno desarrollo (con apenas unos días de vida) provoca que órganos abdominales como el estómago, el intestino delgado, el bazo, el hígado o el riñón puedan desplazarse y ocupar zonas cercanas a los pulmones. Al ser un agujero en el diafragma, normalmente situado a uno de los lados, se ha visto con mayor frecuencia en el lado

izquierdo. Este movimiento de órganos abdominales provoca por consiguiente un menor desarrollo de la capacidad pulmonar y del sistema circulatorio. Todo esto, en ocasiones, puede provocar la muerte del bebé si no se actúa a tiempo o surgen complicaciones derivadas de la misma.

¿Cuáles son sus síntomas y cómo detectarla?

Al poco tiempo de nacer el bebé presenta dificultades respiratorias graves causadas por el movimiento anormal y poco funcional del diafragma y por la reducción del espacio pulmonar. Ésto, a su vez, provoca que los pulmones no estén bien desarrollados, al igual que ocurre con todo el aparato circulatorio. Los problemas mencionados provocan una serie de síntomas en el bebé, como la falta de oxígeno en sangre, que le da una coloración azulada a su piel; su respiración es rápida debida a la ineficiencia del acto en la captación de oxígeno en cada entrada de aire, lo que finalmente acaba por acelerar la frecuencia cardíaca del infante, provocando taquicardia.

La detección de esta enfermedad puede observarse con una ecografía fetal y con un aumento de líquido amniótico. Una vez nacido el bebé, éste presenta varios síntomas que disparan la alarma, como movimientos irregulares del pecho; ausencia de ruido respiratorio en el lado de la hernia; sonidos de los intestinos (así como cuando nos “suenan” el estómago) por la acumulación de gases, y finalmente, dado que órganos abdominales se están desplazando de su lugar habitual, la zona del abdomen es menos protuberante y aparece vacía al tacto.

¿Tiene tratamiento?

Hasta la fecha, es necesaria cirugía para reparar la hernia diafragmática. En este caso es necesario recolocar los órganos abdominales en su posición y evidentemente reparar el hueco en el diafragma. Mientras se produce la recuperación, el bebé necesitará soporte respiratorio y seguramente un apoyo para aumentar su oxígeno en sangre. Si es detectado a tiempo, se puede plantear la cirugía fetal. Es evidente que en estadios tempranos de desarrollo las opciones que se le plantean a los padres no son



Servicio de información y Orientación (SIO) sobre Enfermedades Raras ofrecido por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

alentadoras, aunque en su favor tenemos que decir que si el bebé tiene suficiente tejido pulmonar y no desarrolla otros problemas derivados, su pronóstico es salir adelante en un 60% de los nacimientos.

Para prevenir esta enfermedad, la única opción es conocer si existen antecedentes familiares y realizar un estudio genético de la pareja. Se conoce que a nivel europeo se produce en 1 de cada 4.000 nacimientos, siendo 10 veces más frecuente la hernia en su lado izquierdo.



Logo de la Asociación “La vida con Hernia Diafragmática Congénita”.

Finalmente, si estás buscando información sobre la Hernia Diafragmática Congénita, la asociación “**La vida con Hernia Diafragmática Congénita**” pone a tu disposición través de su web (www.lavidaconherniadiafragmaticacongenita.org) diferente material de suma utilidad para padres y familiares. Además, también puedes hacer uso del “**Servicio de Información y Orientación sobre ER**” ofrecido por la Federación Española de Enfermedades Raras.

Y ya sabes. Son enfermedades raras, pero no son invisibles.

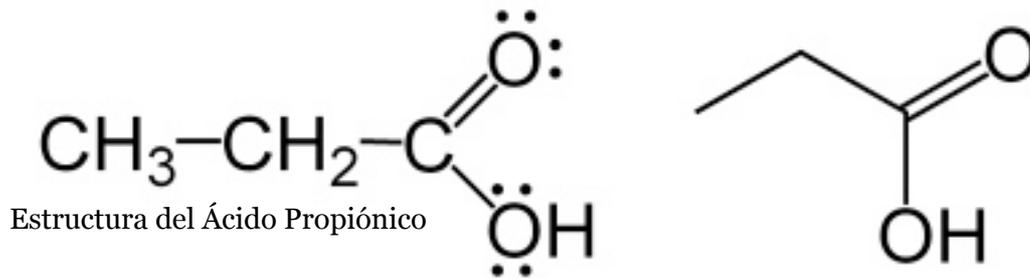
Francisco Gálvez Prada.

Licenciado en Biología.

CEO del Centro de Investigación y Desarrollo de Recursos Científicos BioScripts.

Tesorero de la Asociación Cultural de Divulgación Científica Drosophila.

La Acidemia Propiónica



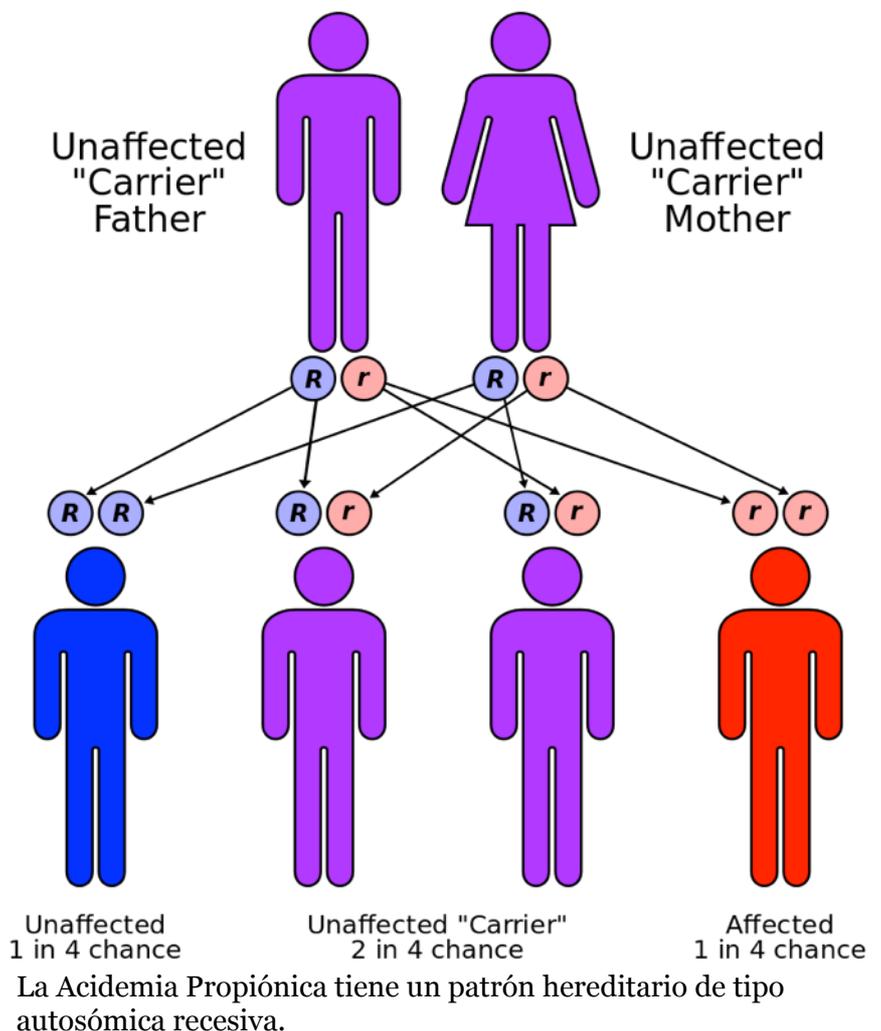
La acidemia propiónica, también conocida con los nombres de aciduria propiónica, deficiencia de propionil-CoA carboxilasa, hiperglicinemias cetósicas o simplemente AP, como la llamaremos de ahora en adelante, es una enfermedad que aparece en 1 de cada 100.000 nacimientos con éxito en el mundo, aunque en algunos países como Arabia Saudita suele ser algo más común. Se trata de una alteración genética autosómica recesiva, es decir, hereditaria sólo si ambos padres son portadores o sufren la enfermedad. A pesar de que el diagnóstico temprano así como su tratamiento reducen de forma notable la mortalidad en el primer año de vida y durante la niñez, lo cierto es que la mortalidad ocasionada por esta dolencia sigue siendo muy elevada.

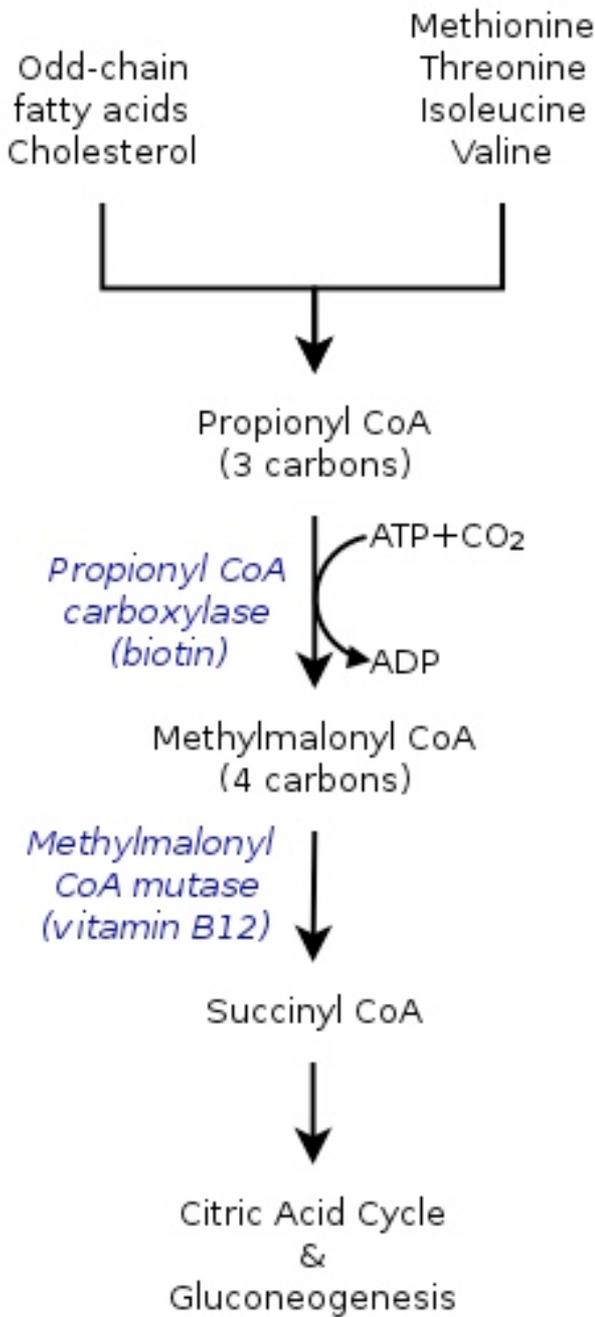
La AP es una aciduria causada por la deficiencia de actividad de la enzima propionil CoA-carboxilasa, dando lugar a descompensaciones metabólicas o disfunción neurológica, que en los peores casos pueden dar derivar en miocardiopatías. Así, las acidemias o acidosis metabólicas son trastornos metabólicos en el equilibrio ácido-base internos, que se manifiestan por medio de un aumento de la acidez sanguínea que acaba originando diversos trastornos metabólicos. Básicamente, y por simplificarlo, nuestra sangre se vuelve ácida.

La enzima propionil CoA-carboxilasa interviene en las rutas metabólicas transformando propionil-CoA en metilmalonil-CoA. Un defecto en esta enzima, provoca la acumulación de propionil-CoA, dando lugar a la acidosis. En el caso de la AP, el defecto en la enzima se debe a mutaciones en los

genes PCCA o PCCB, encargadas de codificar las unidades alfa y beta de dicha enzima.

La AP puede aparecer de tres formas distintas: al nacer, a lo largo del desarrollo y de forma intermitente o bien de forma crónica y progresiva. La manifestación neonatal de la enfermedad siempre es grave, y los niños afectados presentan una intoxicación metabólica que cursa con vómitos, caracteres de malnutrición y alteración sensorial. Asimismo, la enfermedad se muestra como una reducción drástica en el número de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas en la





Esta enfermedad es causada por un defecto en la enzima de la vitamina B¹² dependiente de Metilmalonil CoA mutasa.

sangre, que se da lugar antes de las pocas semanas después del nacimiento. En las ocasiones en que la AP se manifiesta de forma tardía y con carácter intermitente, ésta se hace patente a partir del año de vida o más tarde, con episodios de respuesta al estrés que pueden variar desde la fiebre a la demencia producida por infarto en los ganglios basales, pasando por vómitos; traumatismos; distonía o

movimientos involuntarios (coreoatetosis). Por su parte, la forma crónica y progresiva de la enfermedad da lugar a un retraso del crecimiento; vómitos crónicos; convulsiones; retraso psicomotor; hipotonía y otros trastornos asociados al movimiento.

Aparte de esta sintomatología, pueden aparecer otras complicaciones secundarias como la discapacidad intelectual; miocardiopatías; pancreatitis; disfunción inmunitaria; dermatitis o neuropatías ópticas.

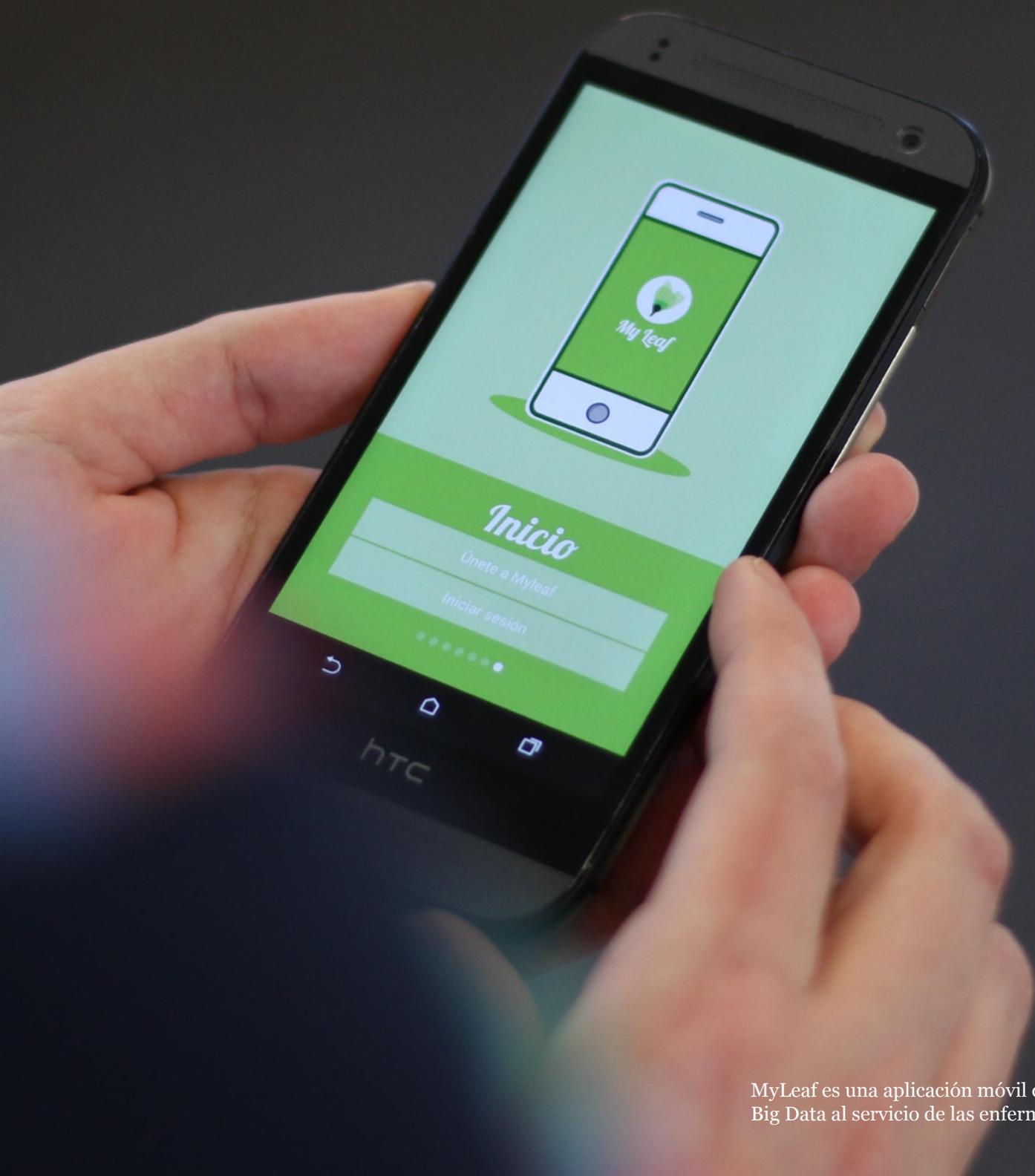
Existen diferentes formas para identificar la AP, que van desde el diagnóstico prenatal por medio de mediciones del nivel de propionilcarnitina, metilcitrato y 3-hidroxi propionato en el líquido amniótico hasta la realización de análisis de ADN, de orina o enzimáticos. Sin embargo, uno de los problemas de mayor trascendencia en los casos que cursan de forma crónica es que algunos de sus síntomas, como los vómitos crónicos, forman parte del cuadro clínico de enfermedades más comunes como la intolerancia a la lactosa, la enfermedad celíaca u otras deficiencias inmunitarias.

La principal forma de tratar los episodios de crisis es por medio de la inversión del catabolismo, deteniendo la ingesta de proteína y administrando las calorías necesarias de forma intravenosa. Por otro lado, el seguimiento de una dieta hipoproteica es clave en los pacientes con AP, siendo necesario llevar un seguimiento del crecimiento y el uso de carnitina para desintoxicar el organismo.

Ismael Ferreira Palomo.

Licenciado en Biología por la Facultad de Biología de la Universidad de Sevilla y Vicepresidente de la Asociación Cultural de Divulgación Científica Drosophila. Amante de la zoología, la ecología y las ciencias del comportamiento, así como de la divulgación científica.

My Leaf, una app para ayudar a personas con enfermedades raras



MyLeaf es una aplicación móvil que pone el Big Data al servicio de las enfermedades raras

Esta app permite a los pacientes de enfermedades poco frecuentes poder gestionar su día a día y conectar con otras personas



My Leaf
María Rodríguez

¿Cómo te encuentras hoy?

Síntomas

Medicinas

Actividad diaria

Comidas

25%

Vas por buen camino, ¡Sigue así!

Mi diario
María Rodríguez

Síntomas

- Fatiga
- Dolor cabeza

Medicamentos

- Ibuprofeno

Actividad diaria

- Añade una actividad realizada

Mi cuenta
María Rodríguez

Diagnóstico

- Acidemia d-glicérica
- Acidemia metilmalónica vitamina b12 sensible tipo cbl a

Medicamentos

- Ibuprofeno

Síntomas

- Fatiga
- Dolor cabeza

Wearables

- Misfit
- Fitbit
- Up Jawbone
- Withings

Red Social
María Rodríguez

TIMELINE COMUNIDAD TE INTERESA

Amiloidosis

Somos un grupo de pacientes de amiloidosis que viven en España. Únete y te enterarás de noticias, eventos y otras novedades.

SEGUIR

Síndrome de Apert

Capturas de pantalla de la propia aplicación donde podemos apreciar detalles como efectos de un medicamento, dificultad al realizar alguna acción, etc.

MyLeaf es una aplicación móvil que pone el Big Data al servicio de las enfermedades raras.

El objetivo del proyecto es ayudar en el día a día a los pacientes, facilitar su conexión con otras personas de similares dolencias y aplicar técnicas de *Big Data* para mejorar su calidad de vida. Así, esta *app* permite a los pacientes de enfermedades poco frecuentes poder gestionar su día a día y conectar con otras personas, a la vez que actúa como herramienta ideal para que médicos e investigadores puedan seguir la evolución de los pacientes o los resultados obtenidos tras la aplicación de un determinado ensayo clínico.

MyLeaf nace como *spin-off* de “Raras pero no invisibles”, un proyecto que lleva 3 años trabajando en favor de la visibilidad de las enfermedades minoritarias. Este proyecto social fue lanzado en 2.013 y se convirtió en el primer documental sobre enfermedades raras en España financiado de forma colectiva. Actualmente, cuenta con una gran comunidad y apoyo en redes sociales, por lo que *MyLeaf* es el resultado de dar un paso más en este proyecto en pos de ofrecer mejores herramientas que ayuden a los pacientes y familiares diagnosticados con enfermedades minoritarias.

Las enfermedades raras (definidas y agrupadas según el criterio de la baja prevalencia con que se producen en la sociedad) tienen un enorme abanico de sintomatología y circunstancias. Sin embargo, el hecho de que sean minoritarias provoca que compartan una serie de problemáticas, como son la falta de diagnóstico; la deslocalización de recursos o la dificultad para encontrar a otros pacientes. Sobre estas líneas trabaja *MyLeaf* bajo la premisa de mejorar la calidad de vida de los pacientes, para lo que el proyecto plantea la utilización de la tecnología en la búsqueda por solventar gran parte de estas dificultades de su vida diaria y permitir asimismo el avance en el conocimiento de la enfermedad.

Existen tres puntos fundamentales que definen el uso y finalidad de *MyLeaf*. Por un lado, el *Tracking diario*,

donde los pacientes pueden ir controlando diferentes parámetros de su día a día como la intensidad de los síntomas; la medicación; el cumplimiento terapéutico; posibles reacciones adversas; la existencia de períodos de crisis de la enfermedad o la actividad física realizada entre otros registros. En segundo lugar, la aplicación integra un apartado *social*, donde los pacientes podrán conectar con otras personas con las que podrán compartir un diagnóstico o sus sensaciones diarias. En este sentido, la *app* hará uso de un algoritmo que recomendará al usuario personas con las que establecer conexión, charlar y compartir experiencias. Una apuesta que culmina con la posibilidad de formar comunidades de usuarios en las que compartir y encontrar información de utilidad. La tercera pata del proyecto, *Evolución y predicción*, tiene prevista su implementación a medio plazo y consiste en el estudio y análisis masivo de los datos mediante técnicas de *Big Data*, facilitando el hallazgo y detección de patrones desconocidos junto a la predicción de episodios importantes para el paciente.

MyLeaf ha obtenido el premio *spin-off* de la Universidad de Málaga en su última edición y es miembro del programa Bizspark, mediante el que Microsoft apoya a proyectos de *startups*. Puede descargarse de forma gratuita para Android y en pocos meses estará disponible en la App Store de aquellos teléfonos con sistema operativo iOS.

Carlos Martín Guevara.

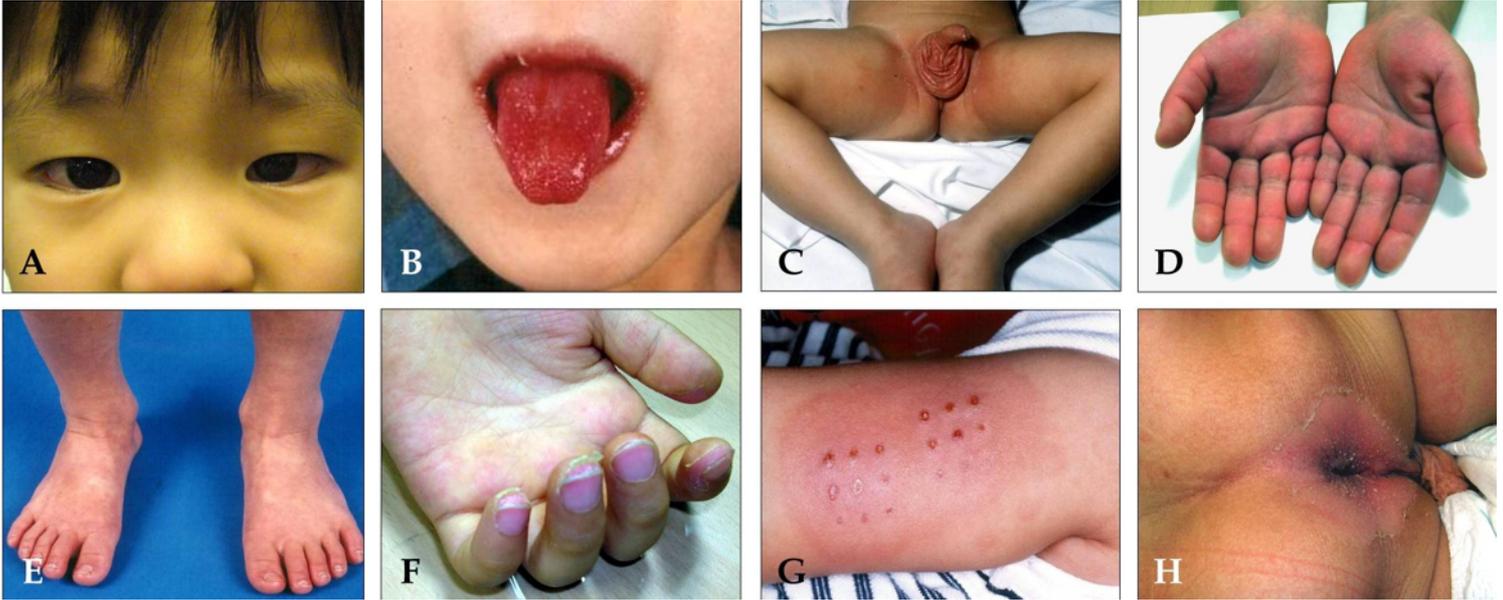
CEO de Sombradoble, empresa creadora del proyecto Myleaf.

www.myleaf.es / www.sombradoble.es FB

@rarasperonoinvisibles

Twitter @noinvisible

Síndrome de Kawasaki



Ocho manifestaciones físicas del síndrome de Kawasaki

En esta ocasión vamos a tratar de una enfermedad rara cuyo origen y causa aún son desconocidas. Se trata de la Enfermedad Kawasaki, llamada así en honor a su descubridor, el Doctor Tomisaku Kawasaki.

Descubierta en Japón, lugar del mundo donde más comúnmente aparece, se muestra como una inflamación de los vasos sanguíneos del cuerpo y aparece frecuentemente en niños varones menores de 5 años. Su presencia en Japón ronda 90 casos por cada 100.000 personas, pero lo cierto es que se empieza a manifestar en otros lugares del mundo. Incluso con mayor frecuencia en la última época, llegando a presentarse 1 caso cada 100.000 en Estados Unidos.

Aunque su origen es desconocido, el hecho de que se manifieste más en hombres que mujeres y en ciertas poblaciones del mundo hace suponer que se trata de un trastorno autoinmunitario ligado a la genética. Posiblemente provoca una reacción inmunológica excesiva tras la infección con un agente aún desconocido.

En la mayoría de los casos, la enfermedad no presenta complicaciones y suele desaparecer con el desarrollo más el apoyo de los medicamentos. En el 20% de los casos no tratados aparecen aneurismas coronarios que pueden llevar a la muerte del

paciente. Se calcula que un 1-2% de los afectados mueren por esta enfermedad.

La enfermedad se presenta de forma común con una fiebre superior de 38,9 °C, que dura más de 5 días, pudiendo alcanzar los 40°C. No suele desaparecer con dosis normales de paracetamol o ibuprofeno. A esto podemos sumarle los siguientes síntomas comunes:

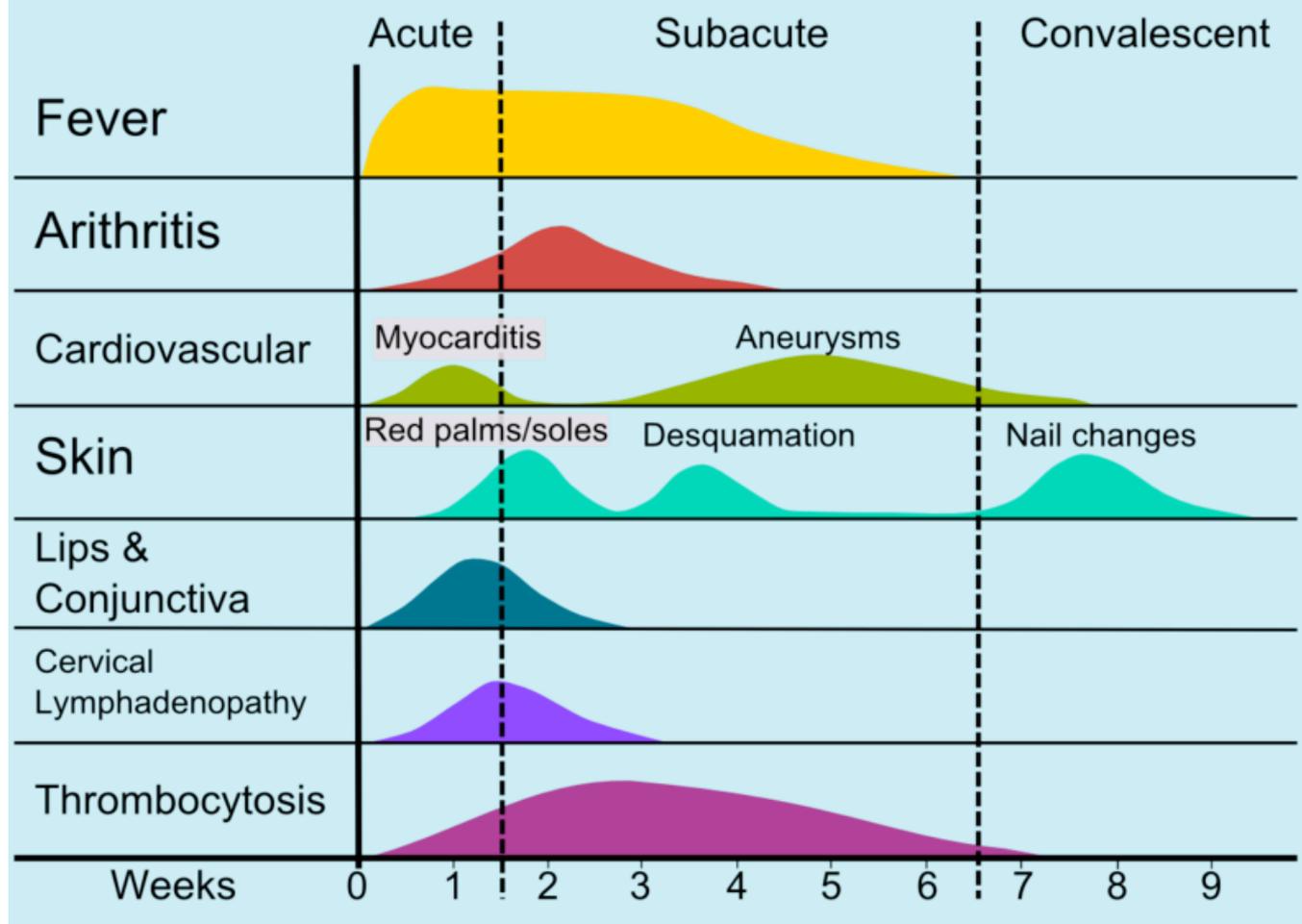
- Ojos inyectados en sangre.
- Labios rojos agrietados.
- Membranas mucosas rojas.
- Lengua de fresa: lengua rojiza con un revestimiento blanco.
- Plantas de manos y pies rozadas, con pies y manos hinchados.
- Erupciones cutáneas.
- Descamación de genitales, manos y pies.
- Inflamación de uno o más ganglios del cuello.
- Dolor e inflamación de las articulaciones.

En algunos casos también se presenta irritabilidad, tos, rinorrea, diarrea, vómitos y dolor abdominal.

Al no existir una prueba diagnóstica, su diagnóstico se basa en la presencia de fiebre con 5 o más días de duración y, al menos, 4 de los 5 criterios siguientes:

- Inyección conjuntival bulbar bilateral, no exudativa. Ojos rojos sin pus.

Clinical manifestations of Kawasaki Disease



Cronología temporal de manifestaciones del síndrome de Kawasaki

- Alteraciones de labio o mucosa orofaríngea.
- Exantema polimorfo. Erupción cutánea generalizada.
- Edema duro de manos y pies.
- Linfadenopatía cervical, generalmente única, de más de 1,5 cm de diámetro. Inflamación de los ganglios del cuello.

Aunque tengamos en cuenta todo lo anteriormente dicho, la enfermedad sigue siendo muy difícil de diagnosticar, existiendo además el denominado Kawasaki incompleto. En estos casos, la enfermedad no se manifiesta con más de 3 síntomas comunes pero existen pruebas de laboratorio que avalan la enfermedad, como podría ser daños en las arterias sin otra causa probable.

El tratamiento de la enfermedad consiste en reposo y diferentes fármacos. Se debe mantener reposo hasta la segunda o tercera semana de la enfermedad, o por más de tres días cuando se acabe la fiebre. Los

fármacos administrados son aspirina (ácido acetilsalicílico) y gammaglobulinas. Las aspirinas reducen la inflamación de los vasos sanguíneos y actúa como antipirético, es decir, reduciendo la fiebre. Por otro lado las gammaglobulinas inyectadas directamente en vena, disminuyen la incidencia de aneurismas coronarias del 20% al 8 %, reduciendo de forma clara el poco riesgo de muerte existente.

Ismael Ferreira Palomo.

Licenciado en Biología por la Facultad de Biología de la Universidad de Sevilla y Vicepresidente de la Asociación Cultural de Divulgación Científica Drosophila. Amante de la zoología, la ecología y las ciencias del comportamiento, así como de la divulgación científica.



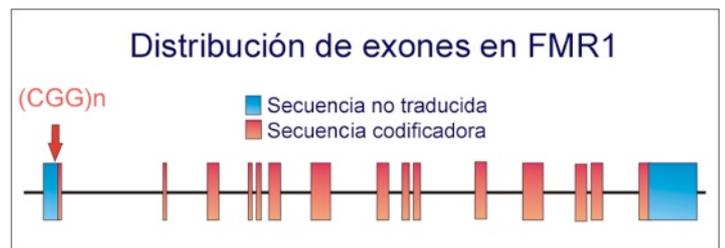
Síndrome X-frágil

El **síndrome de X frágil**, también conocido como síndrome de Martin y Bell, es una enfermedad rara cuyo cuadro conductual se asemeja en gran medida al trastorno del espectro autista. Se trata de la segunda enfermedad genética más común de cuantas generan retraso mental, siendo superada únicamente por el síndrome de Down. Aparece en una de cada 40.000 personas y suele mostrar síntomas más severos en hombres que en mujeres.

Esta enfermedad aparece ligada a una mutación en un extremo del cromosoma X, afectando en una mala producción de la proteína **FMR 1** (*fragile X mental retardation*). En la mayoría de individuos ésta proteína tiene una secuencia **GGG** (3 guaninas) repetida entre 5 y 44 veces. Sin embargo, los individuos con síndrome de X frágil van a presentar esta repetición más veces en la cadena, de tal forma que si está de 55 a 200 veces se considera premutación, mientras que si dicha secuencia aparece más de 200 veces, se considera mutación plena. Todo ello tiene como resultado último que la proteína FMR 1 no llegue a codificarse correctamente. De esta forma, aunque esta enfermedad produce afecciones en diferentes tejidos del cuerpo, los más significativos se muestran en forma de retraso mental.

Como anteriormente comentamos, suele presentar síntomas menos severos en mujeres que en hombres. Esto ocurre por un fenómeno que da lugar a

lo que se conoce como "*Corpúsculo de Barr*". Genéticamente, los cromosomas que dan lugar al género masculino se denotan como XY y los del género femenino XX. El cromosoma X es mucho más grande que el Y, por lo tanto, las mujeres poseerían más información genética que los hombres. Este hecho se mitiga en las células por la inactivación de uno de los



Esquema que representa el gen que codifica para FMR I, la línea negra representa el gen completo, los bloques rojizos son las zonas codificantes y las azules las zonas leídas que no se codifican a ARN mensajero.

cromosomas X, formando el *Corpúsculo de Barr*.

No se conoce exactamente el mecanismo que lleva a que se seleccione un cromosoma X o el otro en las células. Por ello, si la mujer sólo posee esta enfermedad ligada a uno de sus cromosomas X, puede que el cromosoma X dañado no sea el que se exprese en todas las células, expresándose en menor medida la proteína FMR 1. Por consiguiente, el grado de afección va a depender de la cantidad de células de su cuerpo en las que esté activo el cromosoma afectado,

pudiendo ésta presentarse como un simple trastorno de aprendizaje.

Uno de sus síntomas es la displasia del tejido conectivo, que va a dar lugar a una serie de características muy determinadas como cara alargada, macrocefalia, frente prominente o macroorquidismo (es decir, un crecimiento anormal de los testículos). Las afecciones más notables, sin embargo, son las neurológicas y las conductuales, entre los que encontramos problemas en el vermis cerebeloso, que les llevará a tener problemas de integración sensorial y coordinación motora, características muy notables a la hora de estudiar sus pautas conductuales. Asimismo, también se producen fallos en la actividad bioeléctrica, provocando convulsiones. Por su parte, las afecciones conductuales se caracterizan por una gran torpeza de movimiento derivada del mal procesamiento de la información sensorial visual. Además nos encontramos en estos individuos reacciones muy extremas ante el contacto físico, sobre todo cuando éste viene de personas que le resultan extrañas. Diversos autores afirman que esta característica puede deberse a una sobreestimulación táctil.

Las personas que poseen esta enfermedad suelen sentirse muy afectadas cuando se producen estímulos inesperados, ya que su interpretación de los fenómenos sensoriales es muy diferente a la nuestra. En muchos casos suelen reaccionar de formas llamativas: con gritos, agresiones, rabietas, aleteo de manos...

Respecto a su forma de relacionarse, son individuos que normalmente suelen rechazar el contacto visual y que tardan más tiempo que la media en desarrollar un lenguaje. Incluso cuando lo hacen, se trata en la mayoría de casos de un lenguaje ininteligible con palabras que, para ellos, están conectadas y deben utilizarse ante un estímulo similar.

El diagnóstico se produce en los primeros años de vida por faltas graves en el desarrollo de las habilidades motoras y el lenguaje y hasta la fecha aún no se conoce una forma de diagnóstico prenatal. De esta forma, el estudio sobre la presencia de la enfermedad puede realizarse mediante *Southern*, una técnica que permite detectar la presencia de una secuencia concreta de ADN. El ADN a estudiar es por tanto cortado con una enzima en unas zonas determinadas, para posteriormente, al realizar la electroforesis de estos fragmentos en gel de agarosa podamos diferenciarlos en base a su peso y con ello

identificar la existencia de ciertas secuencias.

La presencia de determinadas secuencias en el ADN también se puede detectar mediante la realización de una *PCR* (*Polymerase Chain*

Reaction o Reacción en Cadena de la Polimerasa,

por sus siglas en castellano). Esta técnica permite obtener un gran número de copias de un fragmento de ADN partiendo de, normalmente, una sola copia. Al tener este fragmento amplificado, es mucho más sencillo detectar las anomalías que se presentan, que en el caso del síndrome de X frágil como hemos ya mencionado, es una mayor presencia de enlaces guanina-citosina.

Actualmente la ingeniería genética está trabajando en métodos para hacer que esta proteína pueda volver a generarse por parte del cuerpo, aunque aún no hay resultados concluyentes al respecto.

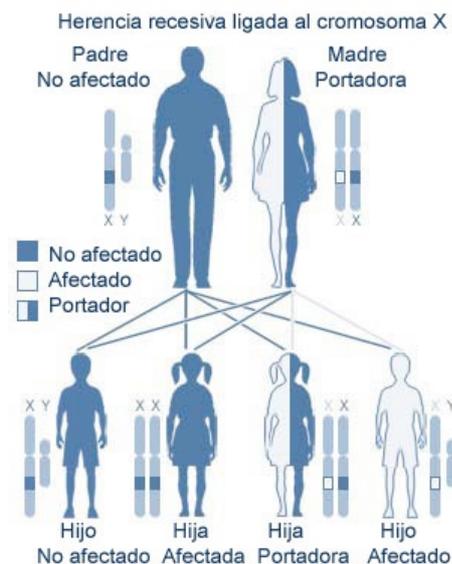
La **Asociación X-Frágil Andalucía** (www.xfragilandalucia.org) y la **Asociación X-Frágil Madrid** (www.xfragil.net) están dirigidas

específicamente a dar información a familiares y niños con este tipo de trastorno. Sus actividades son mayoritariamente encuentros y salidas familiares donde pueden compartir sus experiencias, colaborando entre ellos y buscando facilitar la vida de las personas con esta enfermedad.

Aunque sí que es cierto que estos niños pueden tener una vida compleja, actualmente las nuevas metodologías de aprendizaje le están haciendo más sencilla su adaptación al mundo actual. En nuestra mano está hacerles más fácil la comprensión del mundo en el que vivimos y del que ellos forman parte activa.

Lourdes Verdugo Molina.

Estudiante de Grado en Biología. Guionista y presentadora del canal de Youtube "Hidden Nature".



Esquema de la herencia ligada al cromosoma X, foto original de National Institutes of Health traducida por Octavio L (Wikipedia)

ciberer iscii

Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras

Una red contra las enfermedades raras

Mi primer encuentro profesional con las enfermedades raras fue bastante casual. Si bien es cierto que, como tantos otros antes que yo, comencé mi carrera investigadora con el sueño de curar alguna enfermedad de una vez y para siempre – no me juzguen, era joven e ingenuo -, el lustro de tesis doctoral desterró estas ínfulas de grandeza. Fueron años de lo que se llama investigación “básica”, en los que indagué e incluso llegué a descubrir cosas muy interesantes sobre un tipo de proteínas muy concreto. Lamentablemente, ninguna de ellas era responsable directa de alguna enfermedad que pudiese beneficiarse de estos conocimientos. Con la salvedad de una proteína cuya deficiencia se relaciona con una enfermedad rara, es decir, una enfermedad minoritaria, muy poco frecuente en la población.

Nunca le hubiese dado demasiada importancia a este hecho, de no ser porque cuando me entrevisté con el que sería mi jefe durante la primera estancia postdoctoral, aquella proteína y la enfermedad que causaba fueron precisamente el objeto de la entrevista. Así que me lancé de lleno a estudiarla más a fondo, metiéndome de lleno en el tema de las enfermedades raras. Pero lo curioso de esta historia, o al menos lo que quiero resaltar en este texto, es algo que saldría a relucir durante aquella entrevista. El

puesto que me ofrecían consistía en un contrato CIBER. Así me lo dijeron, sin más explicación, y por supuesto yo asentí con la cabeza como si aquello fuese lo más normal del mundo. De vuelta a casa, no paraba de pensar en aquello: ¿habían dicho “contrato CIBER”? ¿O tal vez “cibercontrato”? ¿Implicaría aquello que me iban a implantar un brazo cibernético para pipetear más rápido? Aunque era una posibilidad tan inquietante como atractiva, lo cierto es que CIBER son las siglas de *Centro de Investigación Biomédica En Red*; y en concreto, el contrato que se me ofrecía era un contrato CIBERer, es decir, la rama del CIBER dedicada al estudio de las enfermedades raras.

Descubrí que había muchos tipos de CIBER: CIBERsam (de salud mental), CIBERdem (diabetes y enfermedades metabólicas)... La idea de los CIBER se basa en algo muy simple: cimentar una red virtual de colaboración entre los grupos de investigación. ¿Por qué virtual? Porque cada equipo mantiene su localización física y su integración en un centro concreto (universidades, centros de investigación, hospitales...) así como su jerarquía y organización propias; pero al mismo tiempo figuran como parte de una red que propicia la comunicación, el intercambio de datos y la disponibilidad de cierto porcentaje de recursos propios, como financiación para proyectos de colaboración entre



Un momento de la reunión anual CIBERer en 2014 (Fuente: <http://www.euroforum.es>)

grupos o dotar a los laboratorio de equipamiento y personal financiado íntegra o parcialmente por los recursos económicos del CIBER correspondiente. Los CIBER tienen entidad jurídica propia, estando vinculados al Sistema Nacional de Salud a través del Instituto de Salud Carlos III, que a su vez depende del Ministerio de Educación y Ciencia del momento; o en su defecto, como en tiempos actuales, del Ministerio donde los temas científicos de investigación y desarrollo se hayan metido junto con tantas otras cosas, en plan cajón desastre. En cualquier caso, desde el punto de vista logístico y pensando en lo fragmentada que puede llegar a ser la investigación en biomedicina, la idea muy pronto demostró ser un acierto. Y uno de los campos donde más se iba a notar esta potenciación de la colaboración y de la disponibilidad de recursos fue el de las enfermedades raras.

Cualquiera que haya sufrido en sus propias carnes o en las de un ser querido los estragos de la enfermedad, puede imaginarse el desasosiego y la desesperanza que supone encontrarse con la falta de información y la

poca formación en los especialistas a este respecto, o incluso en el peor de los casos, un total desconocimiento en la forma de analizar, diagnosticar o tratar una dolencia minoritaria. A un nivel mucho menos humano, desde el punto de vista práctico de los profesionales que se dedican a estudiar funciones celulares, moléculas o técnicas con un papel relevante para el tratamiento de las enfermedades raras, el encontrarse aislados supone un gran problema. Con pocos datos publicados, escasez de pacientes y por lo tanto de muestras biológicas, y los problemas estadísticos que esto comporta a la hora de extraer conclusiones de cualquier experimento, el trabajo parece no avanzar ni, lamentablemente, llevar a ninguna parte. Con el CIBERer, sus reuniones anuales, memorias científicas y boletines mensuales, la cosa cambió sustancialmente. La unión hace la fuerza, que dicen. De entre todos los CIBER, la capacidad del CIBERer para dar visibilidad a la problemática intrínseca de las enfermedades raras, tanto a nivel científico como social, ha sido capital.

¿Qué es hoy el CIBERer? El momento en que yo llegué, coincidió con el afianzamiento de la estrategia, pero

Día Mundial de las Enfermedades Raras

Valencia, miércoles 25 de febrero de 2015



VII Jornada INVESTIGAR ES AVANZAR

El Día de las Enfermedades Raras CIBERer y asociaciones de pacientes como FEDER se reúnen y comparten los últimos avances en investigación (**Fuente:** <http://mcifer.blogs.uv.es>)

también con el punto álgido de los recortes y la crisis económica. Todo lo que el programa CIBER prometía quedó congelado, sobreviviendo para, en 2.014, sufrir una reformulación, estableciendo como única figura jurídica el CIBER, del que se ramifican los diferentes subgrupos. A nivel científico no ha cambiado mucho, pero logísticamente esto ha complicado nuestro trabajo. Era mucho más fácil organizar todo con una sede cercana en la misma ciudad, que tener que justificar a través de una central en Madrid hasta el pedido de laboratorio más insignificante. Pero ahí seguimos: he cambiado de centro de investigación, pero sigo adscrito y formando parte de un grupo CIBERer, con lo que nuestro trabajo en enfermedades raras sigue beneficiándose de estas reuniones, iniciativas, y lo poco que se pueda sacar del capital estatal para complementar las actividades de los grupos. Cada uno tiene que financiar sus proyectos como pueda, pero el CIBER convoca ayudas predoctorales, becas de iniciación, y proyectos intramurales para potenciar la colaboración entre los grupos. No es que el dinero fluya, precisamente, y hasta que no se dote de nuevo el programa de una

inyección considerable, estas ayudas no son más que una declaración de intenciones. Pero desde luego, el potencial está ahí.

Otro de los buques insignia de los CIBER ha residido en la necesidad de enfocar la investigación a lo que se denomina un carácter traslacional, es decir: usar los avances en el conocimiento biomédico para atajar las necesidades clínicas y tecnológicas más inmediatas. Se busca una ciencia más aplicada, lo que en el caso del CIBER de enfermedades raras no es nada fácil. Luchamos por hallar la respuesta a cómo se produce la enfermedad, con lo que pueden imaginarse lo lejos que estamos aún de encontrar tratamientos efectivos. No obstante, aplicar nuestros conocimientos posibilita avanzar en facetas tan importantes como el difícil diagnóstico o las particularidades de cada persona, desarrollando nuevas técnicas o matizando las existentes, es un objetivo prioritario.

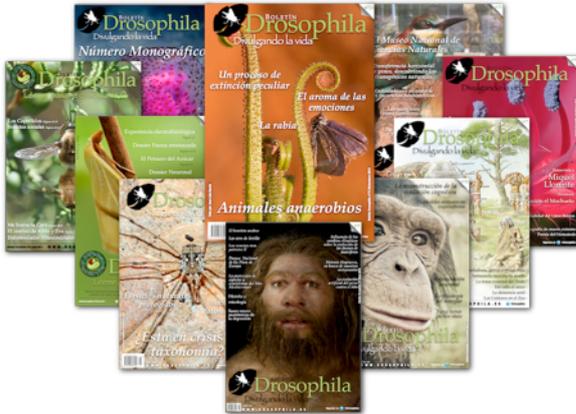
En general, no son buenos tiempos para la ciencia en nuestro país. Sin embargo, el CIBERer sigue aferrado a su misión de establecer lazos entre investigadores, clínicos y pacientes. Algunas de las charlas y reuniones más emotivas a las que he asistido en un ámbito científico han sido organizadas por el CIBERer en colaboración con asociaciones de pacientes. En ellas se palpa la ilusión y la esperanza de quienes han encontrado en las redes de colaboración una forma de enderezar un camino tortuoso y lleno de callejones sin salida.

Muy a menudo escribo sobre lo importante que me parece estudiar lo raro, lo poco común, como forma de entender los grandes misterios que nos atañen a todos. Pero bien es cierto que no es menos importante estudiarlo por el mero hecho de enfrentar la soledad y el aislamiento de quienes se encuentran en una posición en la que podríamos estar nosotros (simplemente con habernos tocado otra papeleta en la lotería genética). La ciencia no entiende de solidaridad, de intereses ni de objetivos estratégicos. La ciencia la hacemos los humanos y lo primero que deberíamos tener siempre entre nuestras prioridades es preocuparnos del resto de humanos. Trabajar en red, sintiéndonos más unidos, parece una buena forma de hacerlo.

Carlos Romá Mateo.

Investigador postdoctoral en Universitat de València - Departamento de Fisiología, Facultad de Medicina y Odontología. @DrLitos

¿Quiénes somos?



La revista *Boletín Drosophila* es editada por la *Asociación Cultural de Divulgación Científica Drosophila*. Entre sus integrantes se encuentran estudiantes y licenciados de biología interesados en la divulgación de la ciencia.

Si quieres colaborar o sugerirnos algo, puedes contactar con nosotros en:

angelleon@drosophila.es

Puedes escribirnos para cualquier duda sobre los artículos o contactos con sus autores.

Redactor jefe

Ángel Luis León Panal
angelleon@drosophila.es

Maquetación y programación

Francisco Gálvez Prada
franciscogp@drosophila.es

Equipo de redacción

Ismael Ferreira Palomo
ismael@drosophila.es

Pablo Escribano Álvarez
pabloescribano@drosophila.es

Eduardo Bazo Coronilla
edubazcor@drosophila.es

Bernardino Sañudo Franquelo
bersanfran@drosophila.es

Sara Pinto Morales
sarapinto@drosophila.es

Colaboradores en este número por orden de aparición en la revista:

Juan Carrión, Carlos Martín Guevara, Lourdes Verdugo Molina y Carlos Romá Mateo.

Fotografía e ilustración: *Peter Saxon, Albert Arrayás & "Raras pero no invisibles".*

Las fotografías e imágenes de los colaboradores no están sujetas a la licencia Creative Commons 3.0

Asociación Cultural de Divulgación Científica Drosophila

Editores: Ángel Leon Panal, Ismael Ferreira Palomo, Pablo Escribano Álvarez, Francisco Gálvez Prada, Eduardo Bazo Coronilla, Sara Pinto Morales y Bernardino Sañudo Franquelo.

Editado en **Avda. Reina Mercedes 31 Local Fondo, Sevilla, 41012 (España)**

ISSN digital: 2253-6930

Tu publicidad en la revista

Anuncio pequeño: 5€ (1/8)

Anuncio mediano: 20€ (4/8)

Anuncio grande: 50€ (8/8)

info@drosophila.es

