

ENTREVISTA - FRANCESC PALAU, pediatra

“Se calcula que unas tres millones de personas están afectadas por enfermedades raras”

ISABEL GEMIO

Mi relación con las enfermedades raras fue, como en la mayoría de casos, involuntaria. Llegué a ellas a través de mi hijo, que padece distrofia muscular de Duchenne. En 2008, creé una fundación para ayudar a personas que pasan por lo mismo que nosotros, contribuyendo en la medida de lo posible a que dispongan de un tratamiento para su enfermedad. Quizás mi hijo no pueda beneficiarse de ello, pero espero que gracias a la investigación haya muchos otros que en un futuro puedan hacerlo. Es una suerte contar en nuestro comité científico con el especialista Francesc Palau, a quien agradezco su profesionalidad e implicación y que, a través de sus respuestas, haga más visibles las enfermedades raras.

¿Se sabe cuántas personas padecen una enfermedad rara en España?

No es fácil saberlo y no hay datos concretos, aunque se calcula que unas tres millones de personas están afectadas por estas enfermedades. En la mitad de los casos, debutan en la infancia o adolescencia, lo que significa que muchas personas las padecen a lo largo de gran parte de su vida. En estos momentos hay catalogadas entre 6.000 y 7.000 enfermedades raras.

¿Qué tienen en común estas patologías?

Tienen una prevalencia muy reducida, pues para ser considerada rara la enfermedad debe afectar a menos de cinco personas por cada 10.000 habitantes, aunque la mayoría de ellas las padece menos de una persona de cada 10.000. Por otro lado, aunque tienen diferente evolución,



Francesc Palau junto a Isabel Gemio posan en un momento de la entrevista realizada en Madrid.

diagnóstico, pronóstico y tratamiento, y pueden afectar a cualquier órgano, se caracterizan por ser habitualmente crónicas, incapacitantes, y disponer de escasas terapias curativas o paliativas con una buena eficacia.

¿Se ha avanzado en los tratamientos?

Sí, porque ahora se hacen más ensayos clínicos, lo que ha conllevado avances en el tratamiento de patologías como la distrofia muscular

de Duchenne o la atrofia muscular espinal, afecciones neuromusculares importantes. También en las enfermedades metabólicas hereditarias, que agrupan trastornos genéticos que afectan el correcto funcionamiento del metabolismo en células y órganos. Entre estas, se encuentran las enfermedades de Gaucher, de Fabry o de Pompe, que son tratadas con terapia enzimática sustitutiva, que consiste en administrar periódicamente al paciente la enzima activa con objetivo de sus-

tituir la deficitaria. En general, se ha avanzado en el desarrollo de nuevos tratamientos, aunque todavía hay mucho recorrido.

¿Por qué se incide tanto en la importancia de la investigación?

Porque si no conocemos qué sucede detrás de las enfermedades y cuáles son los mecanismos alterados, que muchas veces comienzan por un gen mutante, no podremos proponer los tratamientos específicos que puedan ser útiles. Si no hacemos

PERFIL

Francesc Palau (Alzira, Valencia, 1959) es médico especialista en Pediatría y, en la actualidad, ejerce como jefe del servicio de Medicina Genética y Molecular del Hospital Sant Joan de Déu, en Barcelona, donde también dirige el Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER). Es profesor de investigación del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) y profesor visitante de Pediatría en la Universidad de Barcelona. También es miembro del Comité Científico de la Fundación Isabel Gemio para la Investigación de Distrofias Musculares y otras Enfermedades Raras.

investigación, no tendremos opción de tener una respuesta diagnóstica y terapéutica para la mayoría de enfermedades raras.

¿En qué consiste el proyecto de investigación que está llevando a cabo el Hospital Sant Joan de Déu en cuanto al diagnóstico?

Este proyecto, financiado en parte por los fondos que recauda la Fundación Isabel Gemio, tiene como objetivo mejorar el diagnóstico en niños con enfermedades minoritarias y que aún no tienen un diagnóstico. Hacemos análisis a fondo del genoma para encontrar el gen responsable y la mutación específica del paciente. En este proceso, trabajamos conjuntamente genetistas, pediatras, neuropediatras, bioinformáticos, patólogos y biólogos celulares y moleculares.

¿Cómo valora la labor que desempeñan las asociaciones de pacientes, en contraposición a la falta de los padres de la niña Nadia?

Es un caso aislado. Llevo 30 años relacionándome con asociaciones de pacientes y algunas fundaciones creadas para dar apoyo a la investigación, y mayoritariamente tienen un comportamiento ético, personal y social impecable, también en el control de los fondos que recaudan para la investigación.

La financiación para investigación, ¿es muy escasa?

Es cierto que la financiación, tanto pública como privada, se ha reducido en los últimos años y no es suficiente. Sería necesario duplicarla, alcanzando el 2% del PIB. Pero, aunque se invierte menos de lo que se debería, en el campo de las enfermedades raras no estamos en un desierto y se está avanzando mucho.

TECNOLOGÍA

Herramienta diagnóstica de última generación

REDACCIÓN

Cataluña contará con el primer Signa PET/RM de nuestro país. Se trata de una herramienta diagnóstica de precisión de última generación que es clave en la detección y tratamiento del cáncer, patologías neurodegenerativas como el Alzheimer, trastornos como la depresión y la esquizofrenia o patologías cardíacas. El equipo, que ha sido adquirido por la organización sanitaria

Este equipo, que ha sido adquirido por CETIR-ERESA, aporta más definición de imagen y disminuye la radiación en un 50%.



CETIR-ERESA, combina la última tecnología en tomografía de emisión de positrones (PET) de detector digital con “tiempo de vuelo” y la resonancia magnética de 3T (RM). Todo ello proporciona una mayor definición de la imagen y permite disminuir la dosis de radiación en pacientes un 50%. Esta herramienta está especialmente indicada para aquellos pacientes a los que es necesario realizarles una PET y una resonancia magnética (RM) para un diagnóstico preciso de su patología.