



Un trabajador de Innovagenomics manipula una campana de flujo en las instalaciones de la empresa en Salamanca. REPORTAJE GRÁFICO: ENRIQUE CARRASCAL

> SALAMANCA

## El kit genético que detecta dolencias raras

Innovagenomics crea un conjunto de paneles para el diagnóstico de enfermedades poco frecuentes que permiten estudiar muchos genes de manera simultánea, ágil y económica, favoreciendo el diagnóstico precoz. Por **E. Lera**

Cuando intenta tocar las teclas de un piano, monta a caballo o simplemente juega con sus compañeros de clase recupera la sonrisa y se libera de las barreras físicas que su cuerpo le impone como consecuencia de la enfermedad de Batten, una dolencia rara que la impide moverse y hablar con cualquier otra niña de su edad.

Esos son algunos ejemplos de las alegrías y penas que manifiestan los pequeños que sufren esta patología. Confirmar el diagnóstico en los primeros años de vida es fundamental para poder abordar la enfermedad con mucha más información, anticipando presentaciones clínicas mediante estimulación precoz o medicación preventiva, haciendo un seguimiento del paciente acorde con sus necesidades y ofreciendo tratamientos que mejoren su calidad de vida.

En este punto, aparece Innovagenomics. Esta *spin-off*, que surgió en 2011 amparada por la Universidad de Salamanca, ha diseñado un conjunto de paneles específicos para el diagnóstico de enfermedades raras con afecciones motoras y neuronales. «Estas herramientas permiten realizar un cribado genético completo de estas patologías poco frecuentes pero altamente limitadas», explica Pilar Armero, responsable de la empresa ubicada en el



Una persona carga una muestra en un chip de secuenciación masiva.

Parque Científico de la capital salmantina.

En este sentido, asegura que estos indicadores permiten que los genes relevantes de un grupo de sintomatologías clínicas puedan ser analizados «en profundidad» en un mismo experimento a un coste reducido y aminorando «drásticamente» los tiempos de obtención de resultados.

El carácter innovador reside, a su juicio, en que son productos «altamente específicos», dirigidos a patologías concretas para conseguir

un estudio de las mismas. «Los paneles comerciales, por el contrario, permiten el análisis de un gran número de genes asociados a enfermedades hereditarias más comunes, que presentan síntomas heterogéneos», subraya. Por ejemplo, existen indicadores para analizar algunos de los genes relacionados con la sordera, ceguera, párkinson, anemia, etcétera.

Respecto a las ventajas, Armero indica que son varias e interesantes. Una de ellas es la reducción de los tiempos de diagnóstico. «Los resul-

tados pueden obtenerse entre 4 y 6 semanas en función del estudio frente a los nueve meses de los métodos clásicos».

A esto se une, el «gran» impacto en la valoración precoz de las dolencias raras, si se implementa su uso en las consultas de los correspondientes especialistas.

En este punto, la responsable de Innovagenomics hace referencia a la Fundación de Enfermedades Raras (Feder) que considera que las causas del retraso

en el diagnóstico de estas enfermedades es de media unos cinco años, y en muchos casos puede deberse a la escasez de pruebas de detección anticipada, al desconocimiento sobre genética, a las dificultades para acceder a la información, a la falta de coordinación entre especialidades y a las barreras para la derivación a los profesionales adecuados.

Asimismo, Pilar Armero destaca que el sistema de salud se podría ahorrar mucho tiempo y dinero en el diagnóstico de estas patologías.

«Se lleva a cabo un importante número de pruebas siendo los pacientes derivados de un especialista a otro, antes de solicitarse su estudio genético», reconoce, para añadir: «Si a esto le añadimos el impacto social y psicológico tanto de los enfermos como de su entorno familiar, el ahorro es incalculable».

Pero ¿cómo funcionan estos paneles? El sistema es relativamente «sencillo». En un principio, disponen de moléculas independientes de ADN en una malla microscópica dentro del chip. Posteriormente, el secuenciador de última generación presenta de forma secuencial cada una de las bases nitrogenadas que componen el ADN, registrando cada incorporación de cada uno de esos nucleótidos que se produzcan generando una mínima variación en el pH del pocillo implicado.

«Ese cambio es detectado por el equipo, para ser posteriormente analizado y ordenado de acuerdo al patrón programado para su análisis». Finalmente, un algoritmo bioinformático alinea las secuencias registradas y busca posibles alteraciones.

No son los únicos del mercado que trabajan en este campo, pero sí que son los primeros que han creado unos paneles específicos que afectan a enfermedades raras asociadas con una serie de síntomas clínicos específicos.