



Impulso empresarial a la investigación genética de las enfermedades raras

El Parque Científico de la Usal dará cobijo a exámenes de ADN para facilitar los diagnósticos

SALAMANCA. Poner nombre a lo desconocido. Algo tan sencillo, y tan difícil al mismo tiempo en el caso de las enfermedades raras, ha encontrado respuesta en el Parque Científico de la Universidad de Salamanca, gracias al acuerdo de colaboración firmado ayer entre la empresa Innovagenomics y la Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León, Aerscyl. En el salón de actos del edificio CIALE, donde Innovagenomics tiene su laboratorio, se produjo la rúbrica de este convenio, que ahorrará costes y esperas a las familias afectadas, como explicó Marta Bolívar, presidenta de Aerscyl. «En la asociación conocemos bien la angustia que supone no tener un diagnóstico, un nombre para la enfermedad, durante incluso más de un año, que son los plazos habituales del ámbito público».

De ahí que muchas familias recurran a la sanidad privada para conocer cuánto antes dónde está el problema que afecta a su hijo, asumiendo los costes que implica. En este sentido, el convenio firmado ayer reducirá dichos costes entre un 40 y un 50 por ciento, aunque siempre dependerá de las pruebas concretas a realizar.

Y es que hablamos de un campo extenso y todavía muy indeterminado, en el que los precios de las pruebas pueden variar entre los 100 y los 3.000 euros y en el que se pueden dar casos de informes de diagnóstico que recorren medio mundo antes de llegar a las familias, porque la Sanidad pública carece de las tecnologías necesarias y licita esos análisis con empresas que a su vez, cuando se ven en dificultades, recurren a otras compañías. Así lo explicaron Patricia Martín y Pilar Armero, socias fundadoras de Innovagenomics.

En concreto, Armero llamó la atención sobre la pérdida de «calidad médica y ciencia» que ese ir y venir de análisis puede suponer a la hora de diagnosticar y buscar una solución para los enfermos. «Si las pruebas van de un lado a otro, cuando el médico quiere conocer un detalle en concreto tiene que llamar al laboratorio que, a su vez, tiene que llamar a quien analizó el ADN». En resumen, una pérdida de tiempo, dinero y recursos con la que el convenio entre Innovagenomics y Aerscyl quiere terminar, uniendo diagnóstico con investigación.

«Lo que diferencia a nuestra empresa es que miramos más allá de la propia empresa, y que nunca decimos que no a nada, cualquier caso que nos llegue se va a estudiar, no se va a derivar a otro laboratorio», subrayaron las expertas. Y aquellos casos para los que no se encuentre respuesta irán a un programa de investigación «para avanzar en el estudio de las características clínicas».



CECILIA HERNÁNDEZ
Word Comunicación

Por ello, la propia Armero señaló también que «es fundamental la unión y coordinación entre todos los agentes sanitarios», en referencia a los investigadores, técnicos de laboratorio y médicos, «por el bienestar del paciente», así como «el

conocimiento de las tecnologías. Técnicamente, el genoma humano cubre mucho pero no todas las enfermedades genéticas y disponer de tecnología sobre el genoma humano sin conocimiento es como matar moscas a cañonazos», afirmó, re-

calcando que «no solo consiste en tener los equipos sino en saber usarlos».

Hacia el futuro, las empresarias junto a Marta Bolívar coincidieron en la necesidad de implicar «al ámbito político para que



Pilar Armero, Marta Bolívar, Juan Manuel Corchado y Patricia Martín ayer en el Parque Científico. :: ALMEIDA

«No somos clientes atractivos para la investigación»

En el acto celebrado ayer en el CIALE también estuvo presente Santiago de la Riva, vicepresidente de la Fundación FEDER -la organización nacional de enfermedades raras-, quien tomó la palabra precisamente para matizar esa acepción. «No son enfermedades raras, son poco fre-

cuentes y muy atomizados». Esto es, añadió el directivo, la escasa incidencia de muchas de esas enfermedades impide que su investigación sea «atractiva» para los laboratorios. «No somos unos clientes potenciales porque somos muy pocos». De ahí que no se invierta en investigación ni existan técnicas de diagnóstico especializadas para estos pacientes, por lo que las familias



Santiago de la Riva

deben peregrinar hasta hallar una solución. Y hablamos de 7.000 enfermedades raras o, mejor dicho, de escasa incidencia, algunas con sólo unas pocas personas diagnósticas a lo largo y ancho del mundo.

Estas patologías se caracterizan por manifestarse en los primeros años de vida. De hecho, dos de cada tres aparecen antes de los dos años, por ello hacer un diagnóstico

precoz que confirme el diagnóstico clínico es fundamental, reiteraron los expertos, para poder abordar la enfermedad con mucha más información, haciendo un seguimiento del paciente acorde con su caso y ofreciendo a tratamientos adecuados que mejoren su calidad de vida. Sin embargo, en la actualidad se estima que el tiempo medio de diagnóstico ronda los cinco años, pudiendo llegar incluso hasta los diez años, e incluso no llegar nunca a diagnosticarse.



«Nunca decimos que no a nada, todos los casos que nos lleguen se van a estudiar»

➤ faciliten las herramientas en el ámbito sanitario y en los laboratorios técnicos» frente al «no sé o es que falta personal», que aseguró Bolívar se encuentran las familias en los hospitales.

Presencia institucional

«No es culpa de los profesionales, es más de la estructura o de la organización. Si hubiera más personal, se agilizarían los resultados y su comunicación a las familias», resaltó la presidenta de Aerscyl ante una nutrida representación de políticos. Acudieron al CIALE David Castaño, procurador de Ciudadanos en la Cortes de Castilla y León, la concejala de Salud Pública del Ayuntamiento de Salamanca, María José Fresnadillo, y los portavoces del PSOE y Ciudadanos en el Consistorio, José Luis Mateos y Alejandro González, respectivamente, acompañados de varios de sus compañeros como Maribel Campo, Fernando Castaño, Ana Suárez y Agustina Martín.

Por parte de la Universidad de Salamanca, estuvo presente Juan Manuel Corchado, vicerrector de Innovación y Transferencia y director del Parque Científico, quien, por su parte, agradeció el impulso que con el convenio dan ambas instituciones, Aerscyl e Innovagenomics, a la investigación genética de las enfermedades raras y destacó «el éxito a nivel nacional e internacional» de la empresa ubicada en el Parque Científico de la Usal, con proyectos en Colombia, México, Perú y Australia, comprometiéndose desde la máxima institución académica salmantina a «seguir apoyándola decididamente por buscar el beneficio

Tras la firma del acuerdo, todos los asistentes visitaron el laboratorio

Las enfermedades raras afectan al 7% de la población, tres millones de personas en España

de los pacientes por encima del económico». Asimismo, Corchado también destacó que Innovagenomics es una empresa impulsada por mujeres y que da buena cuenta de las políticas de género que se llevan a cabo desde la institución académica.

Cabe destacar por último que según la Organización Mundial de la Salud existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial, lo que supone tres millones de personas en España, 27 millones en Europa y 69 millones en América. En nuestro país hay una media de 12 millones de personas (cuatro integrantes por familia) que conviven diariamente con una enfermedad rara. En torno a un 80% de esas patologías tienen una base genética, es decir, la enfermedad se debe a una mutación o varias mutaciones en el ADN. Los análisis genéticos son, por lo tanto, una herramienta que permite detectar esas mutaciones causantes de la enfermedad.



El laboratorio de Innovagenomics en el CIALE. :: WORD