

El neurólogo pide más dinero en investigación para luchar contra una patología de origen desconocido



FOTO: JOSÉ RAMÓN LADRA

(MADRID, 01/09/2014)) La campaña del « [Cubo hELAdo](#) » ha dado visibilidad a una enfermedad casi desconocida: la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA). Pero sensibilización aparte, el neurólogo especializado en ELA,

Jesús Mora

pide más dinero en investigación para luchar contra una patología de origen desconocido.

-¿Qué es la ELA?

-Es una enfermedad neurodegenerativa, la tercera por frecuencia después del alzhéimer y el párkinson, que afecta a las motoneuronas, las células nerviosas que mueven los músculos voluntarios del cuerpo: brazos, piernas, los que ayudan a hablar, a tragar y a respirar.

-¿Es más dañina que el alzhéimer o el párkinson?

-La ELA produce una parálisis y atrofia progresiva y rápida de todos los músculos. Es probablemente la enfermedad más cruel del sistema nervioso porque el paciente experimenta un deterioro físico tan extenso y rápido que tiene frecuentemente dificultades emocionales para aceptarlo. Por ejemplo, cuando un paciente trata de aceptar la pérdida de funcionalidad de una extremidad, le empieza a fallar otra o el habla o la deglución, hasta el fallo respiratorio. A diferencia con el alzhéimer vive su deterioro con plena conciencia y en comparación con el párkinson la discapacidad motora es mayor, más rápida y no tiene tratamientos que le palien significativamente.

La supervivencia media es de tres años y medio, un 20 por ciento de los pacientes llegan a sobrevivir cinco años, y menos del 9 por ciento sobreviven diez. El caso de Stephen Hawking es excepcional.

-¿Cuánto se tarda en diagnosticar?

En España, según nuestros datos, un promedio de 13 meses. Ello se debe a que los síntomas iniciales conducen a especialistas que no son neurólogos. Por ejemplo, una torpeza en el pie o en la mano a un traumatólogo, una dificultad en el tragar o hablar a un otorrino. A ello se añade el tiempo para pruebas. No hay una prueba diagnóstica, es el criterio del clínico basado en unos criterios diagnósticos.

-¿Cuáles son los síntomas?

-Debilidad y atrofia musculares progresivas, a veces con calambres y fasciculaciones. Puede iniciarse como una torpeza de una mano o de un pie, un arrastre de sílabas al hablar, dificultad al tragar, que se agrava y extiende en semanas o meses.

-¿A quiénes afecta mayoritariamente?

-Es más frecuente en la edad adulta, alrededor de los 60 años. Pero puede aparecer a cualquier edad, incluso en gente joven. La proporción entre hombres y mujeres es de 1,5/1,0. En España se estima que cada año se diagnostican unos 900 nuevos casos de ELA (2 a 3 por día), que el número de afectados ronda los 3.000, y que unas 30.000 personas hoy sanas desarrollarán la enfermedad a lo largo de sus vidas.

-¿Cuál es la causa de la enfermedad?

-Aunque se conocen procesos anómalos que ocurren en el interior celular, al igual que en otras enfermedades neurodegenerativas la causa primaria se desconoce. En un 50% de los casos hereditarios, menos del 10% del total, podemos determinar la mutación genética responsable del fallo de la motoneurona.

-¿Hay tratamiento?

-No hay actualmente un tratamiento curativo. Solo un fármaco, el riluzol, que aumenta la supervivencia unos pocos meses. Insuficiente. Sin embargo, se puede hacer mucho por el enfermo para ayudarle a mantener cierta calidad de vida, tratando intensamente los síntomas tratables, previniendo complicaciones que agravan su estado y haciéndole sentir que estás con él. Esto es más fácil en unidades especializadas.

-¿Qué hay que hacer entonces para buscar respuestas?

Investigación. En sus dos vertientes, básica para encontrar la causa y clínica para encontrar un tratamiento efectivo que es, sobre todo, lo que desea todo paciente. La investigación genética amplia nos debe dar respuestas. Los ensayos clínicos con tratamientos experimentales son la esperanza más próxima de poder frenar la enfermedad.

-¿Qué le parece **la iniciativa del «Cubo hELAdo»?**

-Excelente a nivel mundial para dar a conocer a la sociedad una enfermedad cruel. Los enfermos y sus

-¿Qué le parece la iniciativa del «Cubo hELAdo»?

-Excelente a nivel mundial para dar a conocer a la sociedad una enfermedad cruel. Los enfermos y sus familias se sentían muy aislados. Pero la campaña se hace sobre todo para recaudar fondos para investigación, única solución definitiva, porque los fondos públicos para esta enfermedad son escasos. Supongo que hay gente que se echa el cubo y no sabe ni lo que es la ELA, pero no importa. Debe haber menos cubo y más donación. Que se done y que sea para investigación, como en Estados Unidos y el resto del mundo, no para asistencia sanitaria.

-¿Por qué ve mejor destinarla a investigación y a no a la mejora asistencial?

-Porque para asistencia está la Sanidad pública y privada.

-¿Cuáles son los proyectos en marcha actualmente en los que se esté investigando?

En Europa hay un proyecto multinacional, es el proyecto MinE que analizará comparativamente el genoma completo de 22.500 pacientes y controles buscando anomalías que predispongan o causen la enfermedad. España aportará 1.000-1.500 genomas y el análisis de cada genoma cuesta unos 2.000 euros. Su financiación se obtiene en otros países como como Inglaterra y Holanda, pero aquí ha llegado sólo al 1 por ciento.

La donación se registra en una [web pública](#) y así el donante sabe para qué se emplea su donación. También puede hacerse a través de

[E](#)

[undela](#)

.

-¿Cómo se hace el análisis de los genomas?

-Es algo así como comparar dos campos de trigo. Uno es el de pacientes de ELA y el otro el de personas sanas. Y lo que hacemos es detectar las diferencias: una espiga más alta que otra, una torcida...etc. Se investiga así si esa anomalía genética tiene algo que ver con el funcionamiento de las motoneuronas y la predisposición genética a desarrollar la enfermedad.

-¿Han ensayado algún tratamiento nuevo?

-En el Hospital Carlos III, en Bellvitge y Vall D Hebrón, estamos ensayando un tratamiento experimental con un nuevo fármaco: el masitinib. Es el único ensayo en toda Europa y van a participar 300 pacientes. El fármaco actúa sobre el proceso de neuroinflamación. Alrededor de las células hay un proceso inflamatorio que se quiere modificar para ver si las neuronas tienen mayor supervivencia.

-¿Qué ha aportado?

-No sabemos si va a funcionar pero todos los pacientes que participan en un ensayo van mejor que los que no, porque viven su enfermedad con esperanza. Lo más duro para un paciente es que le digan que no hay nada. Si esto ocurre, a veces caen en manos de falsos tratamientos que son fraudes.

-¿Hay esperanza en la lucha contra la enfermedad?

-Claro que la hay. En el MinE por ejemplo, las principales unidades de ELA de Europa están involucradas. Se van a analizar miles de genomas para ir a por la causa de la enfermedad. Los ensayos clínicos para encontrar un tratamiento son escasos pero por ahora en España

ofrecemos el que hay en Europa.

-¿Cuándo se tendrán resultados?

-En un año o incluso antes. En un año aproximadamente. Otro ensayo ya terminado debe dar a conocer sus resultados en los próximos meses.

Fuente: ABC.ES / JOSEFINA G. STEGMANN / MADRID