

Un estudio avanza en la mejora del diagnóstico y el tratamiento de la hipertensión pulmonar

El biólogo Guillermo Pousada aplica por primera vez la técnica de minigenes a esta enfermedad rara para poder desarrollar nuevos métodos de detección y pronóstico

SANDRA PENELAS

Conocer las bases moleculares de una enfermedad mejora su diagnóstico y marca el comienzo para la consecución de mejores tratamientos. Una investigación desarrollada en la Universidad de Vigo analizó las de la Hipertensión Arterial Pulmonar (HAP), una enfermedad rara de graves consecuencias, así como las mutaciones en los pacientes que formaron parte del estudio. El biólogo Guillermo Pousada aplicó por primera vez en el mundo la técnica de minigenes a esta patología para obtener una información que permitirá detectarla de forma precoz y elaborar un nuevo método de pronóstico.

El estudio fue realizado en el grupo de Genética Humana que dirige la profesora Diana Valverde y que es el único que estudia la HAP desde esta perspectiva en España. Constituye además la tesis doctoral de Pousada, que realizó una estancia de varios meses en el Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, de Valencia, para formarse en la técnica utilizada, así como en la Facultad de Farmacia de Santiago.

Su estudio ha sido financiado por la biofarmacéutica suiza Actelion, una de las empresas líderes en Europa y con oficinas en España. La compañía tiene un medicamento huérfano –como se denominan los tratamientos de las enfermedades raras– frente a la HAP.

Gracias a la metodología de minigenes, que permite analizar las posibles alteraciones en la secuencia de la proteína, el investigador pudo diagnosticar genéticamente las mutaciones que presentaban el 70% de los pacientes. “Se trata de una técnica muy compleja y delicada. Tienes que seguir muchos pasos durante

el mes y medio que puede durar el análisis de cada mutación y si se produce algún fallo no se sabe hasta el final del proceso. Y esto teniendo en cuenta que cada persona puede presentar una o dos mutaciones”, explica.

Pousada analizó muestras de un total de 57 pacientes de los hospi-

tales de Vigo y Montecelo, así como de Lugo y Santander. También contó con la colaboración de la Asociación Española de HAP, que le remitió material de afectados de diferentes puntos de la geografía nacional como Toledo, Canarias o Madrid.

Cooperó asimismo con un grupo de investigación en enfermeda-

des raras del Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia para realizar estudios de localización subcelular que permitieron comprobar cómo las mutaciones podían alterar la localización de las proteínas.

Además de analizar los principales genes implicados en la enferme-

dad, que ya estaban descritos, el investigador cangués localizó los moduladores genéticos que tienen acción sobre ellos. “Si una persona tiene mutaciones en el gen y en el modulador sufrirá la HAP de forma más severa”, apunta.

Esta grave dolencia provoca el engrosamiento de las paredes de las arterias pulmonares, de forma que el flujo de sangre que circula por ellas se reduce y obliga al ventrículo derecho del corazón a esforzarse más, por lo que acaba dilatándose y dando lugar a fallos cardiacos.

Esperanza de vida

“Sin tratamiento, una persona tiene una esperanza de vida de 3 años desde el diagnóstico. Y con medicamentos aumenta hasta los 10 años, tras los que en ocasiones se tienen que someter a trasplantes pulmonares o de corazón. Nosotros solo hicimos ensayos con pacientes adultos, en torno a los 35-40 años, pero también afecta a niños. Y la esperanza de vida en su caso sin tratamiento es de 10 meses”, explica.

La enfermedad puede tener un origen genético (hereditario), idiopático o desconocido y también puede estar asociada a otras enfermedades como el VIH, cuyos genes también son estudiados en el grupo de Valverde. Pousada contó con pacientes de los tres grupos para realizar sus ensayos y en todos se hallaron mutaciones.

El objetivo último de todos estos novedosos estudios realizados en Vigo es conseguir un sistema de diagnóstico precoz frente a las diferentes pruebas que son necesarias actualmente, entre ellas, el cateterismo pulmonar. “Queremos conseguir un método basado en una simple extracción de sangre para determinar si la persona va a tener la enfermedad o ya la padece. Y la idea también es establecer un método de pronóstico que revele en función de los cambios genéticos de cada paciente si va a desarrollar la HAP de manera más grave o leve. Y conociendo estas alteraciones también será posible administrar tratamientos personalizados que actúen en las rutas afectadas”.



Guillermo Pousada y la responsable del grupo, Diana Valverde, en un laboratorio de Biología.

“Estoy sin contrato desde enero, intentaré seguir fuera”

El estudio de enfermedades raras –aquellas que afectan a menos de 5 pacientes por cada 10.000 habitantes– apenas dispone de financiación en España y son muy pocos grupos los que dedican esfuerzos a arrojar luz sobre estas patologías y al desarrollo de nuevos fármacos.

El equipo de Diana Navarro,

del área de Biomarcadores Moleculares, estudia además de la HAP, los síndromes de Alström, Bardet-Bieda, Senior Loken o Joubert. Y colabora con expertos de la Fundación Jiménez Díaz, el IIS La Fe y hospitales de Murcia y Barcelona.

La falta de fondos para las enfermedades raras unida a las di-

ficultades del I+D nacional obliga a los doctorandos como Pousada a marcharse de España. “Tenemos menos ayudas para la tesis, de hecho, yo estoy en paro desde el 31 de enero. Y aunque me gustaría seguir investigando la HAP en mi país es muy complicado. Intentaré seguir en Oporto o Lisboa”, comenta.

LA HEMEROTECA DEL DECANO

HACE 130 AÑOS ■ 6-6-1886

En barco desde Vigo a las fiestas de Bouzas

El vapor *Lightning* anunciaba la puesta en servicio de una conexión marítima entre Vigo y Bouzas para asistir a las conocidas fiestas de la villa marinera. El servicio arrancarían a las diez de la mañana y saldría de su lugar de partida cada hora hasta la madrugada. El precio estipulado por la empresa promotora era de 1,20 pesetas. En años anteriores ya se habían establecido conexiones similares, pero en esta ocasión se quería prolongar esta unión durante varios meses más. La empresa realizaría un estudio para comprobar si era viable. Ambos ayuntamientos denegaron la concesión de subvenciones al proyecto.

Incautación de armas

Un vecino de Vigo fue detenido por llevar encima dos armas. La Guardia Civil se hizo cargo del caso y tras un registro en su domicilio comprobó que en el mismo se almacenaban muchas más. Se le requisaron todas. El hombre se defendió alegando su condición de cazador.

HACE 100 AÑOS ■ 6-6-1916

El alcalde logra compromisos del Gobierno

Fernando Conde, el alcalde de Vigo, se desplazó a Madrid para mantener diversas reuniones en varios ministerios. Viajó con una serie de proyectos que consideraba vitales para el desarrollo de la ciudad. A su regreso anunció que había logrado desbloquear la construcción de la Casa de Correos, que llevaba varios años de retraso. Confirmó que los terrenos fueron aceptados y también su compra para iniciar las obras en un breve espacio de tiempo. El regidor municipal también logró una subvención para adquirir diverso material para la Escuela de Artes y Oficios. Al mismo tiempo, desveló un nuevo proyecto para mejorar las instalaciones portuarias. Se realizaría una gran inversión. También planteó al Gobierno central la posibilidad de urbanizar y disponer de espacios públicos en el Castro, una cuestión que quedó pendiente de aprobación. Fernando Conde entregó asimismo un informe en el Ministerio de Hacienda sobre la delicada situación económica que padecía el ayuntamiento de la ciudad. En el mismo se solicitaba ayuda para poder pagar varios créditos.

HACE 50 AÑOS ■ 6-6-1966

Balance extraordinario en el Puerto

El mes de mayo de 1966 fue espectacular para el Puerto de Vigo. Así lo demostraban las estadísticas que ofrecieron las autoridades. Habían llegado 24 grandes trasatlánticos, lo que supuso un total de 13.539 pasajeros. Los barcos eran franceses, ingleses, españoles, portugueses, argentinos y noruegos. El movimiento en la Estación Marítima fue intenso. Pero también en el aspecto comercial se mostraban excelentes registros. Llegaron a la ciudad once petroleros, tres buques de guerra y otros tantos remolcadores. A todo ello se debía sumar la importante actividad en la lonja, una de las mayores de España ya en aquella época. Estas cifras no tienen comparación con las actuales, pero en aquella época eran muy importantes.

Carlos Pérez, campeón español de maratón

Carlos Pérez se proclamó campeón de España de maratón con una gran superioridad con respecto a todos sus adversarios. El atleta vigués seguía demostrando su clase y talento con otra gran victoria.