

Dos pacientes gallegos, los primeros en probar una cura para la hemofilia

El Chuac aplica la terapia génica en un ensayo que incluirá a dos afectados de Sevilla

R. D. SEOANE

A CORUÑA / LA VOZ

Dos pacientes de A Coruña son los primeros de España tratados con terapia génica para la hemofilia A, una enfermedad hereditaria que afecta a 3.000 varones en España, 420.000 en el mundo. El estudio clínico multicéntrico internacional en fase III, al que se sumarán solo otros dos enfermos en Sevilla y un total de 293 en todo el mundo, se está desarrollando en el Complejo Hospitalario Universitario A Coruña y supone «un avance importante, es la vía de la cura de la hemofilia», recalca Fernanda López, jefa de Hematología.

La causa de la hemofilia está en una mutación genética que impide al organismo sintetizar el factor VIII de coagulación, por lo que los afectados sufren hemorragias graves, con riesgo incluso vital, e importantes secuelas incapacitantes. Para evitarlo, el tratamiento disponible hasta ahora exige administrar el factor dos o tres veces por semana vía intravenosa y de por vida.

La nueva terapia, que se aplica en una única dosis por una vía periférica, se basa en introducir el gen del factor VIII sintetizado por bioingeniería dentro de la cápsula de un virus no patógeno, un adenovirus, unido a un promotor «con gran afinidad por el hígado, de modo que llega hasta él —explica la hematóloga—, infecta sus células, les pasa el ADN y empieza por sí solo a sintetizar el factor VIII».

«Los resultados iniciales son prometedores», dice la especialista que dirige el estudio desarrollado por la Unidad de Hemostasia en colaboración con Beagoña Feal, del servicio de Farmacia. Los dos pacientes están respondiendo positivamente y no han necesitado volver a pincharse factor VIII.

El estudio ahora persigue analizar si se dan respuestas variables, ajustar dosis y, sobre todo, comprobar si la expresión del gen es permanente o va disminuyendo con el tiempo, es decir, si se trata de una terapia definitiva. Los ensayos en animales acumulan ya años sin necesidad de administrar el factor de coagulación.

Por el momento, solo se está probando en hemofilia graves tipo A, pero los especialistas confían en que pronto se iniciarán ensayos también para la tipo B y «servirá de modelo para otras enfermedades hereditarias, como el Gaucher y algunas distrofias musculares», vaticina López.



José Luis Núñez, supervisor de Hematología, con Eugenio e Iván, ambos incluidos en el ensayo. ÁNGEL MANSO

EUGENIO GÓMEZ E IVÁN TORCAL PACIENTES

«Esto parece de ciencia-ficción»

Cuando tenía siete meses, lo llevaron al médico porque le salían moratones en las axilas. Ni siquiera podía imaginar su madre que el gesto de apurarlo para cogerlo en el colo revelaría que era hemofílico. «Ahí me lo descubrieron», cuenta Eugenio Gómez Barreiro, betanceiro de 34 años que se ha convertido en el primer español —y uno de los 293 enfermos de todo el mundo— en probar lo que para él «parece de ciencia-ficción», resume. Desde el 17 de junio no ha vuelto a necesitar factor VIII. «Cruzo los dedos», dice mirando al cielo. Para él «es anecdótico» ser el primero, algo de lo que se enteró por su mucha curiosidad y algo de deformación profesional. «Soy muy quisquilloso —se excusa este bibliotecario—, busqué la base de datos del Registro Español de Ensayos Clínicos y vi que el primer paciente incluido fue ¡el día que me metieron a mí!».

Hasta los 10-11 años estuvo con tratamiento a demanda, cada vez que la amenaza de un hematoma por un golpe mínimo, un pequeño corte lo requería. «Mi problema son los tobillos —apunta—, simplemente caminando si piso mal, se me inflaman: vas perdiendo movilidad y el dolor es horrible». Así que a partir de los 15 tuvo que empezar a pincharse tres veces por semana. «La enfermedad te hace madurar mucho más rápido», explica. Y obliga a otras pequeñas grandes renuncias, como no patinar de niño o andar en

bici. «Me fui dos años a Barcelona y nada más llegar me llevé un buen susto: el movimiento del pedaleo me produjo daños en el riñón». Así que para él la terapia génica viene siendo gloria bendita. «A las 3-4 semanas ya lo noté: me hinchaban los pies todos los días, ahora puedo caminar lo que quiera», dice. Por no hablar de poder olvidarse de las inyecciones de rigor. «Yo, que trabajo en Santiago, —explica— me levantaba a las 5.30 para pincharme antes de coger el bus». O de la libertad para moverse. Atrás han quedado, al menos por ahora, lo de pedir informes y medicación adelantada para viajar, la nevera o «hablar con el hotel para que mantengan la corriente».

Por fortuna, Eugenio no vivió la discriminación que sí sufrió de Iván Torcal González. «Hubo quien no se acercaba y me dejó de hablar, se pensaban que como era una enfermedad en la sangre, podía contagiarlos», cuenta. Él es el paciente 2. Como Eugenio, elogia el interés de Fernanda López, jefa de Hematología del Chuac, por «darnos esperanza y estar al tanto de todos los avances». «Yo —recalca— desde luego ni me lo pensé, ni busqué información, ni nada. Peor de lo que estaba no iba

«Ni me lo pensé. Peor de lo que estaba no iba a estar y no quería arrepentirme de no intentarlo»

a estar y si no pruebas, luego a lo mejor te arrepientes».

«Mis padres dicen que de pequeño estuve más en el otro barrio que aquí», cuenta. Tiene 35 años, pero con apenas tres, en su Barcelona natal, unas simples anginas casi se lo llevan por delante. Hasta que descubrieron que se estaba tragando literalmente su propia sangre, ese río que su organismo no puede frenar. Vive en Arteixo, trabaja y afirma que ha intentado llevar la vida más normal posible, pese a una enfermedad que también sufrían sus tíos, pinchándose dos o tres veces por semana y soportando lo que le sucede a quienes nacen con ella: hemorragias, problemas en las articulaciones y dolor. «muchísimo dolor», repite. Del cuidado para no golpearse o cortarse recuerda que de niño «no daba un paso en el parque sin mis padres detrás y lo de pelar manzanas... siempre era '¡deja ese cuchillo!'». Tampoco olvida el disgusto de una niñez sin poder dar patadas a un balón. «Me gustaba mucho el fútbol, todavía me gusta», dice.

El 7 de agosto le pusieron el nuevo tratamiento y «genial» es la palabra que le sale espontáneamente cuando se le pregunta qué tal: «Los tobillos me duelen muchísimo menos y los golpes que te das sin darte cuenta que eran moratón seguro, nada». De modo que, ahora, se confiesa «rezando al cielo para que esto no se acaba... y si se acaba, dando gracias por haberlo disfrutado».

INVESTIGACIÓN

La jubilación anticipada puede acelerar el deterioro cognitivo

La jubilación anticipada puede acelerar el deterioro cognitivo, según una investigación realizada por profesores de la Universidad de Binghamton, en Nueva York. El estudio sugiere que los planes de jubilación pueden ser perjudiciales, ya que el retiro desempeña un papel importante en la explicación del deterioro cognitivo en edades avanzadas. EUROPA PRESS

ESTADOS UNIDOS

Una tribu indígena compra las cataratas de «Twin Peaks»

La tribu Snoqualmie de la región de Puget Sound, en el estado de Washington, ha conseguido recuperar las famosas cataratas de la serie *Twin Peaks*, conocidas como Snoqualmie Falls, junto con un hotel, un spa y 19 hectáreas por 112 millones de euros. Mediante un acuerdo histórico con la tribu Muckleshoot, la Snoqualmie recupera así sus tierras ancestrales. EFE



La familia Kennedy en el entierro de Saoirse, que falleció en agosto. RYAN REUTERS

DEFUNCIÓN

La nieta de Kennedy murió por sobredosis accidental

Saoirse Kennedy, la nieta de Robert Kennedy, murió a los 22 años por sobredosis accidental, según el certificado de defunción. Las pruebas de toxicología apuntan que Saoirse tenía en la sangre una mezcla de metadone, diazepam, nordiazepam, antidepresivos, como el fluoxetina y norfluoxetina, además de alcohol. EFE

CIENCIA

El cambio climático reducirá la producción de arroz

El cambio climático provocará reducciones en la producción de arroz, un grano básico en la dieta de más de la mitad de la humanidad, con un impacto en el abastecimiento de alimentos, según la revista *Nature Communications*. El arroz, que se cultiva en más de cien países, tiene una cosecha anual de más de 700 millones de toneladas y la producción en Asia equivale al 90 % de la mundial. EFE