

Maratón científico para diagnosticar a Sofía: 120 expertos buscan en sus genes

Genetistas, analistas y bioinformáticos tratan de hallar en Murcia el origen de las enfermedades raras que padecen 12 niños de España y Latinoamérica

JAVIER PÉREZ PARRA

MURCIA. Sofía no había cumplido todavía un año de edad cuando sus padres se dieron cuenta de que algo no iba bien. Le costaba mantenerse erguida, y parecía presentar cierto retraso. Pero las alarmas se activaron sobre todo cuando sufrió una crisis repentina. «Se puso cianótica y perdió la conciencia. Tuvimos que llevarla corriendo a Urgencias», relata su padre, Juan Antonio López, ingeniero industrial en Estrella de Levante. Han pasado 18 años desde entonces, y durante todo este tiempo la familia y los médicos que la tratan han buscado sin éxito un diagnóstico que explique su retraso cognitivo y psicomotor. Ante la sospecha de una causa genética, a Sofía se le han hecho todos los estudios disponibles a día de hoy, incluida una secuenciación de su genoma completo. En algún lugar de su ADN está la clave, pero sigue oculta.

Quizá haya respuestas en las próximas horas. Desde ayer, 120 genetistas, bioinformáticos y analistas de España, Portugal y diferentes países de Latinoamérica buscan un diagnóstico para Sofía y para otros once niños y adolescentes afectados por enfermedades raras de origen genético que todavía carecen de un nombre. En este grupo hay pacientes de Murcia, como Sofía, y también de Barcelona, Badajoz, Portugal, México, Honduras y Brasil.

El Auditorio Regional de Murcia es la base de operaciones de esta iniciativa: el segundo 'Hackathon Iberoamericano de Enfermedades Raras no diagnosticadas'. Este maratón científico (de ahí el término 'hackathon') durará 48 horas. El reto es ambicioso, pero aunque no se consigan los diagnósticos se habrá avanzado, porque la máquina de colaboración internacional ya está en marcha.

Detrás de este evento está la Red Únicas, un proyecto que coordina el Sant Joan de Déu de Barcelona y que busca ofrecer una atención equitativa a los pacientes de enfermedades raras en España, independientemente de donde vivan. Para ello, hospitales de todo el país compartirán millones de datos clínicos y genéticos a través de grandes plataformas.

Precisamente esto es lo que hacen desde ayer los expertos reunidos en Murcia: bucear entre una ingente cantidad de datos obtenidos en secuenciaciones masivas y otras pruebas en busca de las alteraciones genéticas que, previsiblemente, están detrás de enfermedades como la que padece Sofía. «Es una tarea complejísima, pero todos los participantes comparten la emoción por este proyecto colaborativo. Vamos a avanzar en conocimiento científico y a entrenarnos en técnicas avanzadas», resume la murciana Encarna Guillén, directora estratégica de la Red Únicas.

Saber más sobre el pronóstico

La esperanza es compartida por las familias de los 12 niños. «Para nosotros, esta iniciativa es muy importante. Sofía tiene un hermano, y conocer el origen de su enfermedad sería de gran ayuda si el día de mañana quiere ser padre. También nos permitiría saber más sobre el pronóstico», explica Juan



Sofía junto a su hermano Jaime y sus padres, Juan Antonio López y Paqui García, en una excursión familiar. CEDIDA



Toni Martínez, genetista del Sant Joan de Déu, ayer en el Auditorio junto a otros expertos en plena búsqueda de diagnósticos. VICENTE VICÉNS / AGM

Antonio López. El objetivo final, encontrar tratamientos curativos, está todavía muy lejos. En ciencia, se avanza paso a paso.

Toni Martínez, genetista del hospital Sant Joan de Déu, cogía ayer fuerzas antes de encerrarse con el resto de expertos en busca de diagnósticos para estos doce pacientes. «Vamos a analizar todos los datos de los diferentes estudios genéticos que se les han hecho. No es nada fácil encontrar la

alteración que está detrás de la enfermedad, es como buscar un agujero en un pajar enorme», advertía. El pajar es el ADN, el libro compuesto por más de 3.000 millones de 'letras' químicas que explican todo lo que somos. La aguja, cualquier alteración o fallo entre las muchas variables genéticas que presenta cada individuo.

En los últimos años se ha producido una auténtica revolución genómica, con grandes avances

tecnológicos, «pero uno de cada dos pacientes de enfermedades raras de origen genético todavía no tiene diagnóstico», recuerda Toni Martínez.

Procesar millones de datos

Uno de los principales retos es poder procesar la ingente cantidad de datos que generan estas pruebas de última generación. En esta tarea está Steven Lauire, bioinformático del Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG), otro de los 120 expertos convocados en el Hackathon de Murcia. «Nuestra primera tarea es filtrar los datos para centrarnos en aquellos que puedan darnos pistas», explica. En este objetivo, la inteligencia artificial tiene un papel cada vez más relevante.

Los 120 expertos reunidos en el Auditorio apuran las horas. Independientemente del resultado, los científicos estarán hoy más cerca de las respuestas que buscan. Junto a la Red Únicas y el Sant Joan de Déu, participan en esta iniciativa La Arrixaca, la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder), el IMIB y el programa Impact Genómico del Carlos III.

La Arrixaca monitorizará a pacientes con este tipo de patologías a través de un centro de control

J. P. P.

MURCIA. El hospital Virgen de La Arrixaca contará con un centro de control o 'command center' para monitorizar a los niños con enfermedades raras. Esta nueva infraestructura, que se ubicará junto al Materno Infantil, permitirá llevar a cabo consultas tele-

máticas y dispondrá también de espacios para que estos pacientes sean atendidos allí por los distintos especialistas, aseguró ayer el director gerente del área I, Amancio Marín.

Se trata de aplicar las oportunidades que ofrece la telemedicina y de desarrollar «una nueva forma de atender a los pa-

cientes, más humanizada, con una atención multidisciplinar y anticipativa», afirmó Marín. «En las historias clínicas de estos niños habrá alarmas, y nos anticiparemos al proceso diagnóstico» mediante la monitorización de posibles síntomas y de la evolución de la enfermedad. Este 'Command center', que ya

existe en otros hospitales españoles, estará listo el próximo año, aseguró.

El Sant Joan de Déu de Barcelona monitoriza las constantes vitales de niños con enfermedades raras desde un 'Command Center' desde 2023. Es una forma de potenciar la hospitalización a domicilio y mejorar la atención, y este es el modelo que pretende aplicar La Arrixaca.

El director gerente del área I hizo estas declaraciones durante

la presentación del II 'Hackathon de enfermedades raras no diagnosticadas', un encuentro que reúne desde ayer en Murcia a unos 120 genetistas, bio-



Amancio Marín

informáticos y analistas en busca de diagnóstico para 12 niños con enfermedades raras de España y diferentes países latinoamericanos. Se trata de pacientes que padecen síndromes causadas por alguna alteración genética que no ha podido ser determinada hasta la fecha.