

Cuando se muere de sueño

La mitad de los 77 casos de insomnio familiar fatal detectados en España son vascos. La madre de Miren sufre esta enfermedad rara hereditaria y letal

ROSA CANCHO



VITORIA. El insomnio familiar fatal es una enfermedad hereditaria que destruye el sistema nervioso y hace que quienes la padecen fallezcan en pocos meses. Es cruel. Su nombre ya indica que el deterioro neuronal comienza en la mayoría de los casos con una falta de sueño que va a más hasta que el afectado no duerme nada, ni con pastillas. También debuta con una demencia progresiva y dificultades motoras. Luego llegan problemas de presión arterial, la pérdida de peso, de vista, la confusión severa, espasmos, la incapacidad de caminar o hablar... Y el coma.

«Va muy rápido. Mi ama corrió la media maratón en octubre y ya no puede caminar», explica Miren Vitoria. Es enfermera en el Hospital Txagorritxu, de Vitoria, miembro de la Fundación Española de Enfermedades Priónicas, hija, sobrina y nieta de afectados. La suya es una de esa veintena de familias alavasas que lleva en su ADN una mutación del gen PRNP, encargado de codificar la conocida como proteína priónica, presente en el cerebro y en otros tejidos. Es dominante, lo que significa que si una persona lleva ese gen sus descendientes tienen un 50% de posibilidades de heredar la misma mutación. El insomnio familiar fatal es una enfermedad extremadamente rara que presenta una incidencia inusualmente alta en el País Vasco, donde se han registrado la mitad de los 77 casos que el Instituto Carlos III tiene anotados desde 1993. Hay afectados en Navarra, Andalucía, Asturias, Cataluña, Madrid y Castilla-León.

«Mi ama no sabía si era o no portadora, pero la posibilidad siempre ha estado ahí. Lo hablamos hablado en la familia, pero cuando te lo confirman es muy duro». La madre, de 58 años, ya había visto cómo esta enfermedad se cebaba antes con su padre cuando ni siquiera sabían su nombre y luego con un hermano. «Al aitona le ocurrió hace 23 años y los médicos pensaron primero que era una demencia. Pero enfermó al mismo tiempo un hermano suyo con síntomas parecidos y resultó demasiado extra-

ño», relata Miren. El neurólogo Juan José Zarranz, especializado en enfermedades priónicas como la Creutzfeldt-Jakob (popularmente conocida como 'de las vacas locas'), les dio las claves.

El abuelo falleció a los dos años. Y hace diez el insomnio fatal volvió a llamar a la puerta de esta familia. «Mi tío empezó a estar raro. No sabían si era una mala racha o los primeros síntomas de una demencia». Se lo llevó en sólo cuatro meses.

Sin cura

No hubo tratamiento entonces y tampoco lo hay ahora, aunque ha habido avances en el conocimiento de la enfermedad. La ama de Miren aún logra dormir algo. Su hija se emociona cuando habla de ella. Su padre y sus otros dos

INSOMNIO FAMILIAR FATAL

► **¿Qué es?** Enfermedad hereditaria muy rara incluida dentro del grupo de las causadas por priones. Originada por una mutación en un gen que ocasiona una producción anómala de una proteína.

► **Daños.** Afecta al tálamo y provoca insomnio persistente, deterioro de memoria, dificultad para moverse, pérdidas de peso y visión, espasmos, alucinaciones... El paciente entra en coma.

► **¿A quién afecta?** Si un progenitor lleva el gen, sus hijos tienen el 50% de posibilidades de ser portadores.

hermanos también están pendientes de sus cuidados, así como sus allegados, «un ejército de amigos» y un «implicado» equipo Neurología de Vitoria que es una referencia. En el Hospital Universitario Araba (HUA) se diagnostican uno o dos casos cada curso. Los pacientes tienen una media de 50 años, explica la especialista Izaro Kortazar, a quien acuden también de otros lugares del Estado en busca de consejo. «Que no tenga cura, no significa que tengamos que abandonar a esas personas y a sus familias. Hay que intentar darles calidad de vida en cualquier momento», defiende Kortazar.

En el HUA Txagorritxu han sido pioneros en realizar estudios genéticos de las familias, alguna de hasta cien miembros, y ese tra-

LAS CLAVES

LA FAMILIA

«Sabíamos que la posibilidad existía pero cuando te lo confirman es muy duro»

CENTRO DE REFERENCIA

«Que no tenga cura no significa que tengamos que abandonar a esas personas y a sus familias»

bajo de diez años es clave ahora para nuevas investigaciones. De la mano de Bioaraba, la neuróloga, la bioquímica molecular especialista en enfermedades raras Guiomar Pérez de Nanclares y Joaquín Castilla, del CIC bioGUNE, han logrado financiación europea para tratar de encontrar junto a especialistas de Milán, Alemania y Estambul nuevos marcadores en material biológico de fácil acceso, como sangre u orina, que puedan indicar la proximidad del inicio de los síntomas de insomnio familiar fatal. «Es importante saber cuándo para tomar decisiones pero también de cara a que participen en futuras terapias», resalta Kortazar. «Es imprescindible conocer las mejores técnicas diagnósticas que nos permitan la detección de los estadios más precoces de la enfermedad. Es nuestro principal reto para que estos pacientes puedan participar en las futuras terapias», agrega Pérez de Nanclares.

Miren, muy comprometida con la fundación y con la investigación, formará parte del estudio junto a otros 99 voluntarios de todo el Estado que han tenido algún caso en sus familias. Entregarán semestralmente muestras de orina y de sangre independientemente de si son portadores de la mutación o no y se analizarán mediante múltiples técnicas. Se espera encontrar alguna molécula que pueda ayudar a predecir el inicio de la enfermedad, lo que permitiría su tratamiento temprano cuando se disponga de alguna terapia.

Las especialistas que hacen los estudios genéticos a las familias matizan que no todo el mundo quiere saber si es o no portador. Sobre esta enfermedad familiar ya no hay el manto de silencio que había hace unos años, pero hay quien prefiere vivir sin esa espada de Damocles. Incluso hay una manera de quedarse en medio, «de saber si no sin saber si sí». Pérez de Nanclares explica el galimatías: «se puede averiguar si el cromosoma que llevas es de un miembro de tu familia que no esté enfermo». Las nuevas generaciones empiezan a dar el paso de tener hijos sin la mutación, mediante diagnóstico genético preimplantacional. Miren pide no contestar a la pregunta sobre si quiere o no saber si es portadora. «Es personal».



Miren Vitoria, en primer plano, y las investigadoras Guiomar Pérez de Nanclares e Izaro Kortazar. R. GUTIÉRREZ

9.000 personas tienen una enfermedad rara en Euskadi

El último día de febrero se dedica mundialmente a sensibilizar sobre las enfermedades raras. Para que una patología reciba ese nombre tienen que padecerla menos de 5 perso-

nas por cada 10.000 habitantes. Y según el Registro de Enfermedades Raras de Osakidetza, en Euskadi cerca de 9.000 personas tienen una afección que puede considerarse poco común. Hay más de 900 enfermedades diferentes descritas en ese mismo censo vasco, aunque en el mundo se estima que hay cer-

ca de 7.000. Cada vez son más los afectados y las familias que crean asociaciones para compartir experiencias. Sólo dentro de la Federación Española de Enfermedades Raras hay 411. Una de las agrupaciones es la Fundación de Enfermedades Priónicas que cuenta con web y está presente en redes sociales.