

sociedad



La bióloga molecular Ana Gorostidi y el neurólogo Javier Ruiz, en los laboratorios de Biodonostia, en San Sebastián. / JAVIER HERNÁNDEZ

Dos mutaciones centran los estudios del párkinson genético

Los casos hereditarios y tempranos son clave para conocer la enfermedad

MIKEL ORMAZABAL
San Sebastián

Los estudios genéticos en la enfermedad de párkinson que realizan hospitales vascos y catalanes son clave para el desarrollo de tratamientos neuroprotectores o curativos para los pacientes de todo el mundo. La fundación que lleva el nombre del actor de Hollywood Michael J. Fox, con la que colabora el también multimillonario Sergey Brin, uno de los padres de Google, ha redoblado su apuesta por las investigaciones que tienen abiertas en paralelo el Hospital Universitario Donostia y el Hospital Clínic de Barcelona porque confía en que sus laboratorios puedan dar con la diana de un fármaco eficaz contra la enfermedad. Los trabajos se centran, sobre todo, en dos mutaciones. Pero estos dos centros necesitan voluntarios con esta enfermedad y a sus familiares para profundizar en la búsqueda de biomarcadores que permitan diseñar futuros tratamientos.

"El objetivo es muy ambicioso", coinciden los neurólogos Javier Ruiz-Martínez y Dolores Vilas, investigadores del proyecto en San Sebastián y Barcelona, respectivamente. La aventura científica arranca a raíz del descubrimiento, en 2004, de una mutación del gen LRRK2, conocida como la *mutación vasca* y bautizada como *dardarina* (de *dardara*, temblor en euskera). Esa mutación (R1441G), detectada tras un estudio sobre varias familias de Gipuzkoa, "demostró que la enfermedad de párkinson



El actor Michael J. Fox y el cofundador de Google Sergey Brin.



clásica podía tener un origen genético", explica Ruiz. Su estudio ayudaría a explicar la enfermedad, agrega el neurólogo vasco, junto con la mutación G2019S del mismo gen, la más extendida en el mundo, sobre todo entre la población askenazi y bereber. Esta misma alteración la sufre, por ejemplo, Brin, que ha aportado ya 132 millones de dólares (97 millones de euros) al proyecto. La Fundación Michael J. Fox ha destinado hasta la fecha más del triple.

"No sabemos la causa última que originan la enfermedad de párkinson", afirma Ruiz, "pero está demostrado que determinadas alteraciones genéticas lo pueden producir. Aquí tenemos un modelo de investigación cuyos resultados se podrían aplicar a pacientes de todo el mundo, y de

Hospitales de Cataluña y Euskadi buscan voluntarios para los ensayos

ahí que la Fundación Michael J. Fox la haya incluido en un proyecto internacional". El Hospital Universitario Donostia y el Hospital Clínic de Barcelona participan en dicho proyecto junto con 32 centros de 13 países.

En España, la enfermedad de párkinson afecta al 1% o 2% de los mayores de 65 años. Es la segunda enfermedad neurodegenerativa después del Alzheimer. Alrededor del 5% o el 10% de los casos son de origen genético. "Aunque la causa genética exclu-

sivamente justificaria un reducido número de casos, es cualitativamente muy importante. Investigar este factor causal es fundamental, para encontrar tratamientos específicos tanto para estas formas genéticas como para todas las formas de la enfermedad", sostiene Vilas.

Los dos hospitales españoles quieren captar nuevos pacientes para llegar a ese punto. Necesitan especialmente pacientes que tengan antecedentes familiares o que hayan empezado con la enfermedad a una edad temprana (de 30 a 40 años), explica Vilas. San Sebastián, con una cartera de más de 30 familias con varios pacientes "muy fieles", profundizará en la enfermedad de párkinson de origen genético. Barcelona, con un centenar, indagará, además, en el párkinson prodrómico (estudio de síntomas precoces) en individuos con alteraciones del olfato y un tipo de trastorno del sueño denominado trastornos de conducta del sueño REM. Los participantes estarán bajo seguimiento durante unos cinco años.

Vilas y Ruiz remarcan que en un momento en que la investigación "está bajo mínimos", por la escasez de fuentes de financiación "oficiales", "el impulso que están dando Michael J. Fox y Brin a esta causa es muy importante en la búsqueda de un remedio a la enfermedad". El primero sufre la enfermedad desde los 32 años y el segundo se ha volcado con este empeño desde que supo que es portador de la mutación G2019S en este gen asociado al párkinson.

La ponente del CGPJ pide que se pueda abortar en caso de feto inviable

V. G. C., Madrid

El informe sobre la ley del aborto encargado por el Consejo General del Poder Judicial (CGPJ) a la vocal Carmen Llobart, del sector afín al PP, recomienda incluir como supuesto legal de aborto la anomalía fetal incompatible con la vida. Es decir, que una embarazada de un feto inviable pueda abortar sin tener que acreditar que eso le genera daño psicológico. En la redacción actual del anteproyecto, elaborado por Justicia, solo hay dos supuestos legales de aborto: violación o "grave peligro para la vida o la salud física o psíquica de la mujer". Llobart propone añadir otro: anomalía fetal, aunque solo si es "incompatible con la vida".

Si el Gobierno asume estrictamente su recomendación, permitiría el aborto en esos casos de fetos inviables, pero no en aquellos otros de malformaciones graves o enfermedades incurables que no lleguen a ser incompatibles con la vida. En esos casos, solo permitiría el aborto —como prevé el anteproyecto— si la mujer acredita con dos informes psiquiátricos que proseguir con el embarazo supone un grave peligro para su salud psíquica.

El pleno del CGPJ se reunirá la semana próxima, previsiblemente el 4 de junio, para debatir este informe y otro sobre la misma ley elaborado por la vocal Pilar Sepúlveda, del sector afín al PSOE, que pedía directamente la retirada del anteproyecto y defendía la vigente ley de plazos. El informe definitivo, no vinculante, será elevado al Gobierno.

"Intereses"

La votación del informe de la vocal conservadora podría contar con la mayoría absoluta de los votos, los 10 miembros elegidos a propuesta del PP más el presidente, aunque distantes desde el anteproyecto y defienda la vigente ley de plazos. El informe definitivo, no vinculante, será elevado al Gobierno.

Llobart señala en su informe que, cuando la anomalía fetal es incompatible con la vida, "no existe contraposición de intereses entre los derechos de la embarazada y la protección del concebido", dado que este es inviable. "El concebido en estas condiciones no podría ostentar la condición de *nasciturus*, y en consecuencia, beneficiarse de la protección constitucional que la vida de estos merece", afirma.