

MAYKA SÁNCHEZ. El País.

Dificultad para mantener el equilibrio postural, disminución de la coordinación de los movimientos voluntarios y alteraciones motoras al caminar o marcha ebria son algunos de los principales rasgos de las ataxias, un trastorno que engloba más de 300 procesos neurodegenerativos, que no acortan la vida de los afectados, pero sí son altamente invalidantes. Unos 8.000 españoles sufren alguno de estos trastornos, de evolución variable y para los que no existe por ahora un buen tratamiento, pero que podrían tenerlo si fructifican algunas de las investigaciones que hay en marcha.

'Cuando me comunicaron hace dos años que mi hijo, que entonces tenía 19, sufría una ataxia de Friedreich, mi primera pregunta fue: ¿y eso qué es?', cuenta Isabel González, una de las principales impulsoras de la creación de la Federación de Ataxias de España (Feades) y madre de un paciente que estudia en la Universidad Autónoma de Madrid. Las alternativas que se presentan ante la enfermedad, a tenor de lo que dice esta madre, no son muy alentadoras.

Como indica José Ángel Berciano Blanco, jefe de neurología del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander, las ataxias se dividen en dos grandes grupos: genético-hereditarias y esporádicas de origen conocido (alcoholismo, hipotiroidismo, ciertos fármacos, traumatismos, tumores cerebrales) y de origen desconocido o idiopáticas.

Incluidas en el grupo de enfermedades raras, las ataxias afectan a 20 de cada 100.000 habitantes en España, según un artículo publicado en los noventa en *Brain*. Así pues, 8.000 españoles, con una esperanza de vida similar al resto de la población, conviven con este invalidante grupo de patologías, que pueden cursar, además de con la afectación de las neuronas responsables de la coordinación motora, con deformidades esqueléticas, cardiopatías, disminución sensorial, infecciones pulmonares por atragantamiento, dificultades en el habla, pérdida del control de esfínteres, linfomas y leucemias, entre otras manifestaciones.

Este catedrático de neurología lleva 25 años estudiando las ataxias, especialmente las hereditarias. Durante los últimos 20 años su equipo, en colaboración con el Instituto de Genética Molecular de Barcelona, ha recopilado los datos genéticos y clínicos de una amplia población de enfermos de Cantabria y Cataluña (en torno a un centenar) para realizar un estudio molecular, establecer las mutaciones responsables y profundizar en la relación entre la extensión de la alteración genética y la expresión clínica de la enfermedad.

El proyecto de investigación, financiado por la Fundación La Caixa, ha aportado una valiosa información para poder realizar diagnóstico prenatal y consejo genético.

Jesús Ávila, director del Centro de Biología Molecular, perteneciente a la Universidad Autónoma de Madrid, impulsa un ambicioso proyecto científico sobre las ataxias hereditarias en ratones transgénicos diseñados por su grupo. Según Francisco Wandosell, del equipo de Ávila, se están realizando en modelos animales estudios de terapia génica, 'que en un futuro no lejano podrían tener una proyección clínica'. Este grupo, en colaboración con el Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla, va a emprender en breve una investigación en terapia celular.

El Instituto Cajal del CSIC, ubicado en Madrid, también está desarrollando estrategias terapéuticas en las ataxias hereditarias. Para el científico Ignacio Torres, con las ataxias ocurre algo similar como con el cáncer: es necesario establecer terapias complejas para enfermedades muy complejas.

'En el Instituto Cajal', dice, 'donde llevamos cinco años estudiando las bases moleculares de este grupo de patologías neurodegenerativas, hemos obtenido resultados muy alentadores en modelos animales. El objetivo es ir hacia terapias combinatorias por tres vertientes: la farmacológica, la terapia celular y la terapia génica'.

### **A la espera de un tratamiento curativo**

Entre 10 y 15 años, o incluso menos. Éste es el plazo de tiempo que los expertos calculan que habrá de transcurrir para que puedan cristalizar, en forma de tratamiento curativo, algunas de las investigaciones que se están desarrollando sobre las ataxias. Ayudar a acortar al máximo ese periodo de espera es el principal objetivo de la Federación de Ataxias de España (Fedaes), organización creada en septiembre de 2001 que ha aglutinado las distintas asociaciones previamente existentes. Esta federación ([www.hispataxia.org](http://www.hispataxia.org)), que atiende también en el teléfono 985 097 152, ha organizado en Madrid una reunión internacional con la colaboración de la Fundación Caja Madrid y el apoyo desinteresado del hospital Gregorio Marañón y de investigadores y profesionales de la sanidad pública. 'Mantenemos un estrecho contacto con los equipos de trabajo de diferentes hospitales del Sistema Nacional de Salud, universidades, Consejo Superior de Investigaciones Científicas y demás organismos que puedan colaborar en la investigación biomédica de las ataxias. Queremos pasar pronto de la investigación a la práctica clínica', afirma Isabel González, portavoz de Fedaes y una de sus principales impulsoras. Fedaes, que también colabora para poner en marcha el protocolo de ensayo clínico con el fármaco IGF-I promovido por el Instituto Cajal y el hospital La Paz, de Madrid, trata de sensibilizar a las autoridades sanitarias ante un uso más generalizado del medicamento idebenona, un antioxidante que por el momento no está registrado en España. Este fármaco sólo puede obtenerse en estos momentos a través de la sección de medicamentos extranjeros, acogiéndose al procedimiento de uso compasivo. Según Isabel González, para desarrollar esta lucha hay que retirar el término incurable. 'También es necesario', añade, 'emprender lo más precozmente posible las escasas alternativas de tratamiento paliativo disponibles en la actualidad, como la idebenona, que pensamos que enlentece el progreso de la degeneración neuronal, y la L-carnitina, un micronutriente sintético que protege la masa muscular'. Otra propuesta de Fedaes es la liberalización, con fines éticos y científicos, del empleo de embriones desechables y que podrían tener una gran trascendencia clínica en la investigación de los procesos neurodegenerativos. Esta federación tiene también la inquietud de participar en la organización de grupos de científicos coordinados para integrarse en proyectos de redes temáticas de investigación cooperativa, como lo respalda el VI Programa Marco de la Unión Europea.