

Por definición, una enfermedad rara es aquella que afecta como máximo a una de cada 2.000 personas, es decir, el 0,05% de la población. Aunque en realidad las enfermedades raras suelen ser más bien rarísimas: la mayoría son tan infrecuentes que por lo general afectan sólo a uno de cada 100.000 habitantes. Sin embargo dado que **existen casi 7.000 enfermedades raras, la inmensa mayoría de tipo genético**, ese reducidísimo grupo al final resulta bastante abultado. Se calcula que el número de personas que han padecido enfermedades raras en algún momento de su vida asciende en Europa a más 30 millones de personas.

Todos ellos no sólo tienen que hacer frente a enfermedades absolutamente terribles y **casi siempre ignoradas por las políticas estatales**

. Además, los laboratorios farmacéuticos no se suelen mostrar interesados en financiar la costosa investigación de unos medicamentos que luego van a estar dirigidos a un segmento muy estrecho de la población y cuya comercialización nunca o casi nunca cubrirá sus enormes costes de producción.

Un grupo de italianos afectados por distrofia muscular, una de esas espantosas enfermedades raras, puso en marcha en 1990 Telethon -presidida por Luca Cordero di Montezemolo, capo de Ferrari-, una fundación sin ánimo de lucro cuyo objetivo es conseguir, a través de la investigación científica de primerísima línea, dar con la cura de alguno de esos rarísimos males. Los números hablan por sí solos: en estos 24 años Telethon ha financiado con 394 millones de euros 2.477 proyectos de investigación relacionados con 449 enfermedades, en los que han participado 1.547 científicos, que han permitido identificar 25 genes responsables de enfermedades genéticas raras y **desarrollar 27 estrategias terapéuticas**.

«En estos momentos, aquí **estudiamos 30 enfermedades genéticas raras**», asegura Graciana Diez-Roux, responsable del departamento científico Tigem, el más grande de los tres centros de investigación de Telethon y que está a punto de trasladarse a una nueva sede de 4.500 metros cuadrados en Nápoles, la ciudad donde se encuentra. Aquí 180 personas trabajan para desarrollar nuevas terapias dirigidas a tratar enfermedades genéticas raras. Y las expectativas son altas.

Ahora mismo, por ejemplo, los científicos de Tigem (las siglas corresponden a Telethon Instituto de Genética y Medicina) colaboran con la Universidad de Pensilvania y con la Universidad de Nápoles en unos ensayos clínicos que se están llevando a cabo en Estados Unidos con pacientes afectados por degeneración retinal genética. En estos laboratorios han

desarrollado un vector viral, un mecanismo que consiste en llevar al ojo el gen sano. «Se inyectó en un principio en una veintena de pacientes y al poco tiempo empezaron a ver. Primero sombras, y luego formas», asegura sacando pecho Graciana Diez-Roux. **«Toda la investigación preclínica se ha hecho aquí, y ahora el ensayo se lleva a cabo en Estados Unidos pero con pacientes italianos»**.

También de aquí puede salir la cura para la MPS6, un tipo de enfermedad metabólica causada por una acumulación lisosómica. El lisosoma, para entendernos, es como el incinerador de las células, lo que destruye la basura. Si no funciona bien, esa basura tóxica se va acumulando, por lo que con el tiempo **jóvenes que en principio parecían estar sanos y robustos comienzan a mostrar signos de esa enfermedad**. En el centro, están desarrollando una terapia con un vector viral que en los primeros ensayos de laboratorio ha dado buenos resultados. «Estamos a la espera de obtener la autorización para poder ensayarla en personas. Confiamos en poder empezar a finales de año», nos cuenta la responsable del departamento científico.

De Tigem, salió la terapia genética que en el año 2002 se le administró por primera vez a dos niñas afectadas por inmunodeficiencia combinada grave (ADA-SCID, según sus siglas en inglés). Las pequeñas reaccionaron con éxito al tratamiento, que en el año 2005 obtuvo la bendición de la Food and Drug Administration, el ente que en Estados Unidos se encarga de autorizar las terapias. Más recientemente, en 2013, financiaron la terapia génica para seis niños con dos enfermedades raras (leucodistrofia metacromática y tres de síndrome de Wiskott-Aldrich), cuyos resultados se publicaron en la revista Science.

Este centro de investigación está dirigido por el genetista Andrea Ballabio, ex codirector del Centro de Genoma Humano del Baylor College de Medicina de Houston, en Texas, un instituto de investigación de gran prestigio. Entre otros motivos, por los elevadísimos criterios de control y cumplimiento de objetivos que exige a sus científicos. «El nivel es realmente muy alto», asegura Diego Medina, un especialista en biología molecular de Sevilla que lleva siete años en Tigem y que antes pasó por el EMBL, el European Molecular Biology Laboratory de Roma.

Las compañías farmacéuticas siempre se habían distinguido por dar la espalda a las enfermedades genéticas raras. Pero ahora cada vez se muestran más interesadas en ellas. **«Se han dado cuenta de que entendiendo las enfermedades genéticas raras pueden aprender mecanismos biológicos que luego se pueden extrapolar a otras enfermedades»** sostiene Diez-Roux.

La prueba de ese cambio de mentalidad es que Tigem firmó hace un par de años un acuerdo de colaboración con la farmacéutica Shire, por el cual ésta se compromete a poner sobre la mesa 22 millones de euros en cinco años para buscar terapias con las que tratar las enfermedades genéticas raras. «Necesitamos dinero. Dar el salto de la investigación científica a desarrollar una terapia cuesta mucho», en palabras de la responsable del departamento científico de este centro.