

Síndrome de Alexander

La sombra del dinero



VS

Avance de la Ciencia



Ecología Humana: Poblaciones Humanas Actuales

Cristina Mera García

Curso 2008/09

Introducción

Vivimos en el siglo de la tecnología y las comunicaciones, cada pequeña cosa que nos sucede es transmitida de inmediato a nuestros allegados por teléfono móvil, correo electrónico, llamada telefónica o incluso video llamada, pero si hay una revolución importante en los medios de comunicación es Internet. Gracias a poder navegar en las páginas webs se consigue información de manera inmediata de cualquier cosa que queramos consultar y eso es algo maravilloso. Del mismo modo ocurre con los medios de comunicación periodísticos, los cuales permiten tener una información inmediata de noticias que encierran sucesos ocurridos en lugares cercanos y lejanos a nosotros. Todo esto, a priori, es algo positivo, pero como la gran mayoría de los avances, es un arma de doble filo. Del uso que le demos a estos progresos, depende mucho el cómo de positivos y buenos son. Cada vez es más frecuente ver como hay personas que utilizan Internet para delinquir o cómo proliferan en televisión los programas donde se habla de la vida privada de los demás sin ningún respeto, personas que no están preparadas académicamente quitando trabajo a gente preparada que ha invertido tiempo en estudiar, y multitud de ejemplos más que invaden la televisión o radio de "basura". Sin embargo, la motivación de este trabajo no es hacer una crítica a ese tipo de usos o programas sino por una vez, aplaudir la actitud de estos últimos en detrimento del periodismo que llaman "serio" como los informativos, programas de entrevistas formales...etc, pues una de las noticias que más ha conmovido a la sociedad en los últimos meses, no ha sido transmitida por grandes periodistas, ni políticos, ni escritores, ni abogados, ni médicos...ha sido divulgada gracias a la generosidad de personajes "del corazón" y periodistas de prensa rosa. Se trata de la enfermedad que padece Juanma, un niño de Almería al que diagnosticaron el Síndrome de Alexander, tras una ardua lucha con los médicos pues éstos se limitaron en un principio a mandarle enviarle a casa con excusas varias. En principio, alguien que no hubiera oído hablar de este síndrome no repararía demasiado en la importancia de este suceso, sería una enfermedad más como tantas para las cuales no hay cura aún. Pero si esta enfermedad "rara" la padece un niño con una esperanza de vida de tan solo 2-3 años con suerte, cuyos síntomas son los más crueles que un ser humano pueda sufrir (mucho más si es un niño), la familia ha luchado contra médicos, empresas farmacéuticas, grandes laboratorios y sumado a todo esto, los padres aparecen en los medios de comunicación respaldados en su lucha por rostros conocidos, ¿verdad qué ya sí sería noticia?

Exactamente esto fue lo que debió pensar la madre de Juanma, María Antonia Fenoy, cuando se encontró totalmente sola y desprotegida por el sistema sanitario, gobierno y organismos públicos y privados en general. Su objetivo fue el hacerse escuchar, hacer ruido en los medios de comunicación para que todos supieran lo que le ocurría a su hijo y recaudar ayuda del modo que fuera para salvarle la vida. Y así fue, el caso de Juanma tras salir en programas magacín (de prensa rosa) comenzó a tener pequeños espacios en algunos telediarios, tertulias donde médicos (siempre son ellos los que tienen hueco en los medios para hablar de ciencia, las demás disciplinas no debemos saber de nada...) hablaban de su caso e incluso organismos públicos fueron demostrando interés por su historia.

En una sociedad normal, del caso de Juanma, como de tantos otros, se deberían hacer eco los espacios serios desde un principio, como informativos y programas de divulgación científica, sin tener que llegar a la situación de acudir a la “televisión basura”, es decir llamar a la puerta de programas donde la noticia anterior a la de Juanma haya sido de prensa rosa y la siguiente también. Pero nada de esto debe sorprender porque las noticias sólo las ocupan lo que hacen o dejan de hacer los políticos, los sucesos escabrosos o el fútbol, con un pequeño apartado de pocos segundos para comentar y no siempre, alguna novedad científica que puesto que no vende no merece más cobertura. Otro lugar donde podría haber acudido la madre de Juanma es a un programa de divulgación científica, ya que tratándose de una enfermedad genética sin cura hasta el momento, seguro que decenas de genetistas hubieran querido aportar sus ideas, sino fuera porque sólo hay un programa que trate de ciencia a lo largo de toda la franja horaria televisiva, es a las 2.00 horas de la madrugada y compite con programas de periodistas-humoristas que venden y ganan mucho más. La radio, asimismo, es otro claro ejemplo. Pero no sólo van a ser culpables la televisión o la radio pues cualquier medio de prensa escrita dedica una o en ocasiones especiales dos páginas para hablar de ciencia y en muchos casos, compitiendo por ese espacio con las noticias acerca de la tecnología, que cada día acaparan más el interés de la gente.

Por otro lado y siendo justos, no debo hacer un linchamiento tan duro sólo al mundo del periodismo, la medicina o la tecnología pues la sociedad en realidad, tiene lo que demanda. ¿Cuántas veces habré escuchado que los documentales de La 2, son perfectos para echarse una siesta?.

Por todos estos motivos, el trabajo que he realizado es una crítica a una sociedad donde impera la ley del más fuerte y que se empeña en aplicar una terrible “Selección Natural” basada en que si una persona no es “rentable” y no “vende”, desaparece. Vivimos en una obra de teatro donde el actor que no quiera representar una escena, tendrá que limitarse a ser un mero figurante, donde quien no comparte la opinión de la mayoría es apartado y donde sólo el dinero, en la gran mayoría de los casos, puede ayudar a conseguir las metas, con la suerte de que por el camino aparezcan personas buenas, generosas y trabajadoras que ayuden a luchar contracorriente.

¿Qué es el Síndrome de Alexander?

La respuesta a esta pregunta es bastante dura, pues como se ha nombrado en la introducción, los síntomas son muy graves y por lo tanto las causas también. Aunque este trabajo pretende ser una crítica a un sistema erróneo que impera en la sociedad, no debo olvidar que se trata de una enfermedad genética y como bióloga que voy a ser, no puedo dejar de hacer un pequeño repaso por las causas y consecuencias del Síndrome de Alexander.

Se trata de una enfermedad genética que responde a las llamadas “enfermedades raras” pues son pocas las personas que la sufren en el mundo. Normalmente, aparece en el período de la infancia y se caracteriza por la destrucción progresiva de la sustancia blanda del cerebro. Por este motivo aparece retraso mental y anomalías físicas que progresan hasta un desenlace fatal en la mayoría de los casos. Su descubridor fue William Stuart Alexander en 1949 y a partir de este momento se han publicado 500 casos en todo el mundo.

La enfermedad se puede manifestar en distintas etapas de la ontogenia de un individuo siendo la etapa infantil la más común y mortal. Los síntomas que padecen estos niños son los de una función motora que se deteriora progresivamente, un retraso mental profundo en la mayoría de los casos, ataques epilépticos, pérdida de los sentidos, vómitos y elevada tensión intracraneal.

Genética y patología del Síndrome de Alexander :

Los rasgos generales de esta enfermedad son la acumulación en el cerebro de unas estructuras características, eosinófilas y vermiformes en torno a los astrositos y la barrera hematoencefálica que llamaron fibras de Rosenthal. Estas estructuras son ricas en GFAP (Fig.1) y en una proteína de shock término llamada α -B-Cristalina. Este descubrimiento en 1949 fue crucial para abordar las posibles terapias contra esta enfermedad, pues se habría pasado a un estudio del comportamiento genético y por lo tanto de las posibles mutaciones que presentara el gen, causantes de la enfermedad.

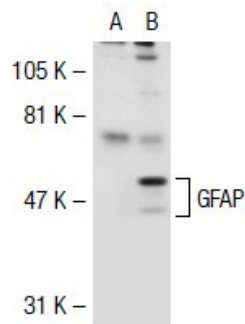


Fig.1. Western Blot de la proteína GFAP

Tras numerosos estudios liderados por el profesor Messing, se logró en 2001 caracterizar la enfermedad averiguando que posee un carácter genético autosómica dominante y es originada, en la mayor parte de los casos, por una mutación puntual en el gen *gfap*, situado en la banda q21 del cromosoma 17. En 24 de cada 28 casos afectados, el cromosoma portador es el paterno, con lo que parece que la mutación se da mucho más en la espermiogénesis que durante el desarrollo embrionario. Se han descrito más de 49 mutaciones que pueden desencadenar en esta patología.

La característica patológica general de este síndrome, es una alteración de los astrocitos (Fig.2), que poseen la función de soporte de las neuronas. Los astrocitos pueden ser de muchos tipos pero los más comunes en la sustancia blanca son los de tipo fibroso que se caracterizan por tener en su citoesqueleto un filamento intermedio formado por la proteína GFAP, que al sufrir una mutación el gen que la codifica, da lugar a una estructura proteica defectuosa. Esta proteína se almacena junto con la ubiquitina y otras dos proteínas de shock térmico, las ya conocidas fibras de Rosenthal. Se pueden localizar en todo el sistema central, tanto en el cerebro como en la médula espinal, pero en especial en zonas cercanas a los vasos sanguíneos de la superficie del cerebro.

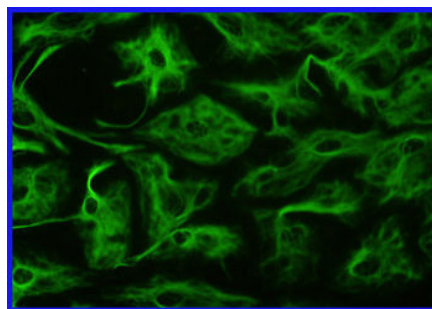


Fig.2 Imagen por microscopía electrónica de astrocitos afectados

Otra de las características de esta patología es la desmielinización en los individuos adultos afectados y la ausencia de mielina en los niños por lo que presentan la enfermedad de forma prematura. Se encuentran afectadas igualmente las fibras sensoriales y las motoras. En la aparición temprana con macrocefalia es común la degeneración de la sustancia blanca y a veces se acompaña también de hidrocefalia. Sin embargo, las áreas desmielinizadas no coinciden con la distribución de las fibras de Rosenthal, por ello parece que la desmielinización y la aparición de fibras podrían ser manifestaciones independientes de la enfermedad. No obstante, se asume que la desmielinización se produce por la degeneración final de los astrocitos.



Fig.3

La Fig.3 muestra un esquema donde la zona de color amarillo representa al axón y la parte gris corresponde a la vaina de mielina que lo recubre. Las personas afectadas por algún tipo de leucodistrofia, concretamente el Síndrome de Alexander, tienen dañada esa vaina de mielina o en los casos más graves no la presentan, provocando daños irreversibles en el Sistema Nervioso Central.

En el caso concreto de Juanma, se trata de una leucodistrofia que responde al nombre de Síndrome de Alexander, produciéndose una mutación puntual por sustitución donde una citosina ha sido cambiada por una timina. Esta mutación no fue heredada, ya que sus padres (progenitores) no la presentan. Las características tan especiales que envuelven el caso de Juanma, hacen que sea un caso excepcional puesto que a la edad de 5 años con que cuenta actualmente, sigue luchando y los síntomas son muy leves para la edad tan avanzada que posee. Por este motivo es un caso importantísimo para la investigación y posible avance en la cura de este síndrome.

¿Cómo afrontar la enfermedad de Alexander?

Afrontar una enfermedad no es trabajo fácil en ningún caso, pero quizá se agrave más si puede, cuando las esperanzas de vida son muy escasas o nulas. Las patologías con las que convivimos cada día, por suerte, suelen tener fácil solución y acudiendo al médico y siguiendo un tratamiento se logra recuperar la salud al cabo de un tiempo corto o largo en ocasiones. Sin embargo, hay otro tipo de enfermedades que requieren una lucha más dura y obligan a que el camino para recuperar la salud sea difícil y prolongado. En todos estos casos se consigue de un modo u otro una misma meta, seguir viviendo, pero cuando el final del camino no es éste, la enfermedad trae momentos dramáticos y trágicos. Esta experiencia es la que sufren cada día miles y miles de personas. Un ejemplo que ha saltado a la opinión pública es el caso de esta familia almeriense que ha tenido que luchar contra todo pronóstico para salvar la vida de Juanma, que cuando contaba con tan solo 2 años, fue desahuciado por los médicos.

Descubrir a qué se enfrenta una madre:

El 14 de febrero de 2006, se le diagnosticó en el Hospital Torrecárdenas una enfermedad “rara” llamada leucodistrofia, que se caracteriza porque la mielina, que es la membrana blanca que envuelve todos los nervios del sistema nervioso tanto del cerebro como del resto del cuerpo, se va destruyendo.

Esta enfermedad es padecida en un 95% de los casos por niños que mueren antes de llegar a adultos. El proceso de este mal es devastador pues los niños van perdiendo todas sus facultades. Primero pierden la mielina de los brazos y de las piernas lo que les conduce a un estado tetrapléjico, seguidamente se quedan sordos y ciegos y suele ser necesaria una sonda nasogástrica para poder alimentarlos ya que la deglución se ve imposibilitada. Posteriormente, se llega a un estado vegetativo donde el cerebro mantiene sólo las funciones básicas y en el que permanecen hasta llegar a la muerte, que normalmente suele ocurrir entre los 5 o 6 años de edad. Dentro de la leucodistrofia se pueden diferenciar 15 tipos, uno de ellos es la enfermedad de Alexander que es la que padece Juanma, y que al contrario de las demás, no es hereditaria. Por si todos estos datos no fueran ya dramáticos a la hora de afrontar todo esto, hay que añadir que en España sólo hay 3 casos de esta enfermedad, algo que no ayuda a la hora de tener medios para combatirla, dado que dentro de los

presupuestos europeos para la lucha contra la leucodistrofia, a la que menos dinero se destina para investigación es a la enfermedad de Alexander, con tan sólo un 3% del presupuesto.

Después de todo la única solución que se da a estos enfermos es la de quedarse en casa esperando el fatal desenlace con la única explicación de que al padecer esta enfermedad menos de 5 de cada 10.000 habitantes, a las empresas farmacéuticas no les resulta rentable en términos económicos y que por lo tanto el estudio de estas clases de síndromes no son susceptibles de estudio, quedando en manos de los investigadores que trabajan para entidades públicas y que manejan proyectos financiados con dinero público, siendo de todos sabido que ese dinero es escaso o en la mayoría de los casos inexistente.

La luz al fina del túnel:

Como es de esperar, ningún padre ni madre se resignan a ver a su hijo morir, porque alguien haya decidido que la vida de su hijo “no es rentable”, así que tras moverse por todos los hospitales posibles, consejerías de sanidad y multitud de organismos públicos sin éxito alguno y tras invertir astronómicas cifras de dinero para obtener estudios genéticos de Juanma en distintos países de Europa ,los padres, invadidos por el pesimismo, lograron encontrar a un científico, el profesor Albee Messing, con tan sólo un gesto: introduciendo en un buscador de Internet la frase “Síndrome de Alexander”.

Así fue como los padres de Juanma comenzaron a tener más esperanzas. Albee Messin, científico estadounidense citado como biólogo en algunos medios y en otros como médico (problema muy común cuando erróneamente se piensa que un investigador de laboratorio que sea doctor se da por hecho que es médico), aparecía como único referente en la investigación del Síndrome de Alexander. Esta investigación la lleva a cabo en el Waisman Center, en la Universidad de Madison junto con otros profesores de distintas universidades norteamericanas y es el único halo de esperanza para esta familia almeriense y muchas otras del mundo.

Tras varios contactos telefónicos y personales con los investigadores, la familia de Juanma supo que la lucha no había hecho más que empezar. El equipo del doctor Messing no ocultó la preocupante realidad en la que se encontraba el niño, pero

mostraron un cierto optimismo al comprobar la evolución tan atípicamente lenta que la enfermedad presentaba en Juanma.

El desarrollo de un medicamento cualquiera requiere de dos premisas fundamentales, tiempo para desarrollarlo y mucho dinero para invertir en su descubrimiento y posterior aplicación, pero como se ha comentado en líneas anteriores, no cuentan con ninguna de las dos condiciones. Por este motivo, la madre de Juanma, M^a Antonia Fenoy, no ha dejado de luchar desde hace 3 años y hoy en día continúa haciéndolo para recaudar la mayor cantidad de dinero, fabricando ella misma huchas que reparte por Almería entre sus vecinos, contando con la ayuda desinteresada de rostros conocidos y anónimos que contribuyen económicamente en la causa y de programas de televisión, páginas web, radio y prensa.

Todo ese dinero está ayudando a que el equipo del profesor Messing lleve a cabo en la actualidad una línea de investigación en la que se han planteado estudiar el efecto de fármacos que ya están en el mercado y que han demostrado ser eficaces en la reducción de los niveles de la proteína GFAP. *“Nuestro enfoque de detección de medicamentos, representa la estrategia más rápida porque nosotros estamos probando medicamentos que ya están aprobados por la Food and Drug Administration (FDA)”* dice el profesor Messing. Por este motivo estos medicamentos no tienen que pasar por el largo proceso de elaboración y aprobación de nuevos compuestos que tardaría más de una década, tiempo con el que no cuenta ninguno de los niños enfermos a día de hoy.

Los primeros resultados han arrojado unos datos que pueden considerarse como bastante satisfactorios. Y es que de los 3.000 fármacos ensayados, in vitro y sobre células de ratón, 42 han resultado ser eficaces en la lucha contra la enfermedad. En vista de estos resultados, el profesor Messing ha hecho un llamamiento a todos los padres del mundo con hijos que padecen la enfermedad de Alexander para llevar a cabo un ensayo terapéutico.

Messing reconoce que aún no existe un *“modelo animal exacto”* de la enfermedad de Alexander: los ratones transgénicos a los que se ha añadido una copia del gen mutante desarrollan fibras de Rosenthal y mueren jóvenes, pero no presentan los otros síntomas de la enfermedad. En el hipotético caso de que se encontrara un tratamiento que detuviera el avance de la enfermedad, algunas de las manifestaciones que ya presenta Juanma podrían ser reversibles.

Conclusiones

Una vez más, y vendrán muchas en el futuro, estamos frente a un caso de desigualdad. He querido desarrollar esta historia por varios motivos. El más evidente es el sentimental, pues cuando supe de este caso hará ya casi un año, pensé en lo terrible que debía ser dar la vida a un hijo y que de forma lenta y cruel fuera perdiéndola sin que una madre pudiera hacer nada por evitarlo, siendo además, un claro ejemplo de injusticia basada en intereses de algunos y falta de moral de muchos.

El segundo motivo, ha sido la oportunidad que se nos ha dado después de 4-5 años en la Universidad de poder hacer un trabajo donde se plasmen conocimientos adquiridos en clase y a la vez poder hacer una crítica en mi caso, de aquellas cosas que he ido viviendo a lo largo de la carrera y en mi vida en general.

Dicen que sobrevivir a un hijo, es la experiencia más cercana a la muerte de uno mismo. El dolor que se debe sentir es tan infinito que infinito es el tesón y la lucha por evitarlo. Es realmente dramático que al final todo se resuma en el dinero y que haya que ser un personaje mediático para que los políticos y la sociedad reparen en una historia tan dura y a la vez tan bonita. Aunque más duro debe ser que después de conseguirlo, personas sin moral ni ética te lo quieran arrebatarse. Estoy haciendo referencia al último escándalo que ha protagonizado la Sociedad General de Autores y Editores (SGAE), solicitando a la familia de Juanma la cifra de 5.629 € por el concierto benéfico ofrecido por un cantante muy conocido (cuya finalidad era recaudar más dinero para la investigación), en concepto de derechos de autor. El afán recaudatorio de esta Sociedad formada por “artistas” es algo que sufrimos cada día, pero llegar a robar a una familia desesperada son palabras mayores. Tras un linchamiento de la opinión pública, la SGAE devolvió el dinero en forma de donativo, algo que daña a la moral más si cabe.

Esta anécdota es un claro ejemplo de la sociedad que nos hemos creado. No trato de hacer demagogia, pues soy consciente de que participo activamente en una sociedad de consumo donde poco hago para mejorar las cosas, pero al menos intento ser consecuente con pequeñas detalles y tras madurar los conocimientos aprendidos a lo largo de la carrera podré decir NO a aquello en lo que no crea.

¿Puede la ciencia ser ética?. Si la tecnología sigue su curso como lo está haciendo actualmente, ignorando las necesidades de los pobres y proporcionando abundantes beneficios a los ricos, antes o después los desfavorecidos se rebelarán contra la tiranía de la tecnología y recurrirán a remedios irracionales y violentos. En el futuro, como en el pasado, la rebelión de los pobres puede llegar a empobrecer a ricos y pobres por igual. La brecha cada vez más amplia que se abre entre la tecnología y las necesidades humanas solo puede reducirse recurriendo a la ética.¹

La respuesta a esta pregunta, como científica que espero ser, confío en que sea Sí.

1. Freeman Dyson, El científico rebelde, 2008. Ediciones DEBATE.

Bibliografía y recursos empleados

- ✓ *“Genética General. Conceptos fundamentales”*, Juan-Ramón Lacadena. 1999, Editorial Síntesis.
- ✓ *“La Era de la Genética”*, Gina Smith. 2005, Ediciones Robinbokk.
- ✓ *“El científico rebelde”*, Freeman Dyson. 2008, Editorial Debate.
- ✓ *“Neurología pediátrica clínica. Un enfoque por signos y síntomas”*. Gerald M. Fenichel. 2006, editorial Elsevier
- ✓ Blog de literatura y divulgación científica del Dr. José Antonio Garrido: <http://unavezelerizoyelzorro.blogspot.com/2008/03/juanma-y-la-enfermedad-de-alexander.html>
- ✓ Artículo publicado en: <http://www.granadadigital.com/>