

Por primera vez, un afectado por la enfermedad rara MNGIE mejora los síntomas gracias al trasplante de células madre de la médula ósea

- *Se tiene noticia de unos 120 enfermos del MNGIE en el mundo, 15 de ellos en España*
- *Gabriella Gambino, la primera paciente sometida a este tratamiento: “aunque las mejoras se producen de manera lenta y progresiva, mi vida ha cambiado y sigue mejorando de manera continua”*

Barcelona 12 de noviembre de 2008.- El CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras) ha reunido por primera vez en España en una conferencia terapéutica internacional sobre el MNGIE (encefalopatía mitocondrial gastrointestinal), a profesionales de todo el mundo para compartir y conocer los últimos avances sobre una enfermedad rara provocada por mutaciones en el gen *TYMP*, un gen que afecta al DNA mitocondrial (material genético de las mitocondrias, es decir, los orgánulos que generan energía para la célula).

Investigadores y médicos de primer nivel, tanto españoles como extranjeros, han expuesto importantes avances clínicos y científicos sobre el tratamiento de una enfermedad rara en la que se ve afectado el tracto gastrointestinal y otros órganos como los músculos y los nervios periféricos.

Desde que en 1999 se descubriera la causa genética del MNGIE se han producido importantes avances en el conocimiento de los mecanismos bioquímicos y moleculares implicados en la enfermedad. Esto ha permitido iniciar el único tratamiento que, a día de hoy, resulta potencialmente efectivo: el trasplante de médula ósea, consistente en la implantación de células progenitoras del tejido sanguíneo de un donante sano al paciente.

Gabriella Gambino, afectada por el MNGIE, ha explicado en el marco de esta conferencia terapéutica internacional, cómo este tratamiento ha mejorado su calidad de vida. Entre los avances que experimenta la paciente, destaca el hecho de poder alimentarse por vía oral de forma normal mientras que antes del trasplante y tratamiento no podía ingerir apenas alimentos y dependía de la nutrición parenteral.

Por su parte, los médicos implicados en el tratamiento de la paciente, el Doctor Michio Hirano (del Departamento de Neurología de la Universidad de Columbia, Nueva York), y el neurólogo Carlo Casali (Istituto di Clinica delle Malattie Nervose e Mentali, Universidad de Roma –La Sapienza), coinciden en señalar que existen pruebas objetivas de la efectividad de este tratamiento.

Para mayor información
Gabinete de prensa del CIBERER
91 311 92 90

Tristán Moreno-Torroba tristan_moreno@duomocomunicacion.com
Raquel Lumbreras raquel_lumbreras@duomocomunicacion.com



Así, se ha conseguido interrumpir la pérdida de peso de la paciente e iniciar un progresivo aumento del mismo, así como la recuperación de sus reflejos y otras mejoras en pruebas de función neuromuscular. Por todo ello, los responsables de este tratamiento han recomendado que los casos de MNGIE sean tratados lo antes posible, antes de que la degradación física de los pacientes incremente los riesgos de la intervención.

Sobre la investigación de la MNGIE en España

En España, una unidad de investigación del CIBERER del laboratorio de patología mitocondrial del Institut de Recerca Hospital Universitario de Vall d'Hebron, liderado por Antoni A. Andreu y Ramón Martí, lleva a cabo el diagnóstico bioquímico y molecular de estos pacientes, así como el seguimiento bioquímico en los casos de trasplante de médula ósea. Este grupo viene desarrollando durante los últimos años una línea de investigación específica de estudio de esta enfermedad rara y de las posibilidades terapéuticas de la misma. En este sentido, estos investigadores están desarrollando un proyecto, en colaboración con Jordi Barquinero, del Banco de Sangre y Tejidos de Catalunya, para estudiar las posibilidades de la terapia génica contra el MNGIE, lo cual podría mejorar las opciones hoy existentes, tal y como se ha tratado también en la conferencia.

Sobre la investigación en enfermedades raras que lidera el CIBERER

El *Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras* –CIBERER– es pionero en Europa y cuenta con pocas referencias en el panorama internacional como modelo de institución consorciada. **Promovido por el Ministerio de Ciencia e Innovación a través del Instituto de Salud Carlos III** integra a 30 entidades, tanto del ámbito público como privado, que investigan sobre enfermedades raras, gestionando, coordinando esfuerzos y generando sinergias entre 60 grupos de investigación y más de 700 científicos e investigadores.

En 2008 el CIBERER cuenta con un presupuesto de 12 millones de euros destinados a potenciar la investigación de enfermedades raras, con el fin de mejorar el conocimiento sobre la epidemiología, las causas y los mecanismos que las generan, y para que dicho conocimiento revierta y se traslade al paciente. Así, el CIBERER se ha convertido en la actualidad en el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras (ER).

El modelo de investigación en red que lidera el CIBERER permite optimizar los costes y recursos destinados a la investigación sobre ER, apostando por la creación de sinergias entre grupos de investigadores y buscando la maximización de los resultados

Para mayor información
Gabinete de prensa del CIBERER
91 311 92 90

Tristán Moreno-Torroba tristan_moreno@duomocomunicacion.com
Raquel Lumbreras raquel_lumbreras@duomocomunicacion.com



obtenidos por éstos. Asimismo, potencia la creación de puentes con la industria farmacéutica y sanitaria.

En España existen aproximadamente 3 millones de personas afectadas por algún tipo de enfermedad rara es decir, por alguno de los tipos de trastornos que afectan al ser humano con una frecuencia baja (5 afectados por cada 10.000 habitantes). Las enfermedades raras son enfermedades potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo y de alto nivel de complejidad.

Se estima que hay entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras que, a pesar de su baja prevalencia individual, en su conjunto suponen una fracción muy importante de la carga de enfermedad mundial.

Para mayor información
Gabinete de prensa del CIBERER
91 311 92 90

Tristán Moreno-Torroba tristan_moreno@duomocomunicacion.com
Raquel Lumbreras raquel_lumbreras@duomocomunicacion.com