

¡EU
RE
KA!PILDORAS SOBRE
INVESTIGACIÓN

'Entre Científicas' visita el campus de la UCAM en Cartagena

EXPOSICIÓN

La exposición 'Entre Científicas', producida por la Fundación Séneca, estará hasta el 13 de mayo en el pabellón 2 del campus de Cartagena de la UCAM. La muestra expone la vida y actividad de 34 prestigiosas investigadoras en activo y de referencia mundial, y

su aportación al avance del conocimiento en campos como la biología, la medicina, la economía, etc. recogiendo su propia voz a través de frases capaces de definir su visión del trabajo investigador y del papel de la propia ciencia. Además, la muestra une ciencia y arte, ya que la artista Katarzyna Rogowicz ha puesto rostro a las científicas. La exposición, así como el resto de materiales que la completan, están disponibles en la web <http://fse-neca.es/entrecientificas/>.

Minimizar los cálculos para predecir la intención de movimiento

INVESTIGACIÓN

Poder predecir el pensamiento humano es el sueño de muchos. El doctor por la UPCT Juan Antonio Martínez ha desarrollado una evaluación de las prestaciones de un sistema de lectura de datos cerebrales de bajo coste utilizado para predecir la

imaginación del movimiento, incluyendo además una metodología capaz de reducir los cálculos necesarios a entre un 3% y un 5% de los originales. El trabajo, titulado 'Sistemas de interfaz cerebro-ordenador basados en dispositivos EEG de bajo coste y modelos neurodifusos aplicados a la imaginación de movimiento' se basa en evaluar el dispositivo de captura de datos Emotiv EPOC para identificar la imaginación del movimiento de la persona.



Juan A. Martínez. :: UPCT

> ría en la que el 50% de la descendencia puede haber heredado este defecto y se les ofrece la realización de un electrocardiograma y una ecocardiografía a los hijos, hermanos y padres de este primer afectado», explica Gimeno.

Habitualmente en la primera cita, si el paciente está de acuerdo, se realiza una extracción de sangre del brazo y se cursa el estudio de los 17 genes identificados. El resultado suele tardar unos meses pero si es positivo se realiza extracción a los familiares y se les informa de quienes han heredado y quienes no, el defecto genético. «Los no portadores —apunta el experto— pueden ser dados de alta ya que no van a desarrollar la enfermedad ni transmitir la alteración a su descendencia. Por el contrario, a aquellos que resultan ser portadores les ofrecemos asesoramiento genético y un seguimiento desde el punto de vista cardíaco estrecho».

Aplicaciones

La genética no solo es útil para saber por qué ramas de la enfermedad se ha transmitido el defecto y que, por tanto, están en riesgo de desarrollarla, sino que también en algunos casos informa sobre cómo va a comportarse en el futuro. Como dice Juan Ramón Gimeno: «Sabemos de algunas mutaciones que tienen peor pronóstico que otras y modificamos el tratamiento según este resultado. Este tema enlaza con la llamada medicina personalizada o de precisión. Existen ya novedosos tratamientos dirigidos a pacientes no solo con una enfermedad concreta sino con un defecto genético específico. Todavía son pocos los fármacos tan dirigidos pero se está desarrollando mucho la investigación en este campo».

«Aunque ya queda fuera de nuestras competencias, es importante saber que el resultado genético permite el asesoramiento reproductivo. Existen técnicas de diagnóstico preimplantacional para evitar que la alteración se transmita a la descendencia. Esta parte del estudio depende del

Servicio de Genética Médica y del Servicio de Ginecología y Obstetricia», añade.

Quizá una de las mayores ventajas de este tipo de avances es la posibilidad de informar a los afectados de cuál es su dolencia y lo que ello supone. Comenta el cardiólogo que la mayoría de los pacientes, cuando se les explica con detalle el significado del resultado por un profesional con experiencia en estas enfermedades genéticas, tiene una buena aceptación.

«Muchos piensan que todo nuestro futuro, en este caso la enfermedad, depende de nuestros genes pero no es así. Es una información importante, si es cierto, pero hay más pruebas que tenemos que tener en cuenta y hay muchas opciones de tratamiento en el caso de que la enfermedad se desarrolle», indica.

Si bien es cierto que las familias que tienen un antecedente de un familiar fallecido por la enfermedad, como un caso de muerte súbita, el diagnóstico de la alteración genética en otros miembros supone un duro

golpe. Las asociaciones de pacientes juegan un papel cada vez más importante en el apoyo personal en casos difíciles. En Murcia existen dos, específicamente, sobre cardiopatías familiares.

Muchos padres acceden a realizarse estudios por sus hijos, no por ellos mismos. Su preocupación es la descendencia. El diagnóstico de estas enfermedades en algunos casos, puede tener implicaciones en la vida diaria, en la posibilidad de realizar ciertas actividades físicas o en el desempeño de algunos trabajos.

Pioneros

El diagnóstico genético gana fuerza a marchas forzadas. La Arrixaca cuenta con una unidad de genética médica muy activa «y contamos, a diferencia de otras comunidades autónomas, con un Plan Regional de Enfermedades Raras». En el Servicio de Genética Médica se reciben pacientes con cualquier patología genética rara, no solo cardiológica. «Nosotros les remitimos para estudio algunos casos de cardiopatías en los que no solo

el corazón está afectado, en los que la enfermedad muscular afecta además a otros músculos del cuerpo por ejemplo, o cuando necesitamos asesoramiento reproductivo», explica el cardiólogo.

La Unidad de Cardiopatías Familiares es una de las ocho unidades de referencia de España para el diagnóstico y tratamiento de estas patologías. Se trata de una unidad algo atípica, compuesta por profesionales de muchos servicios diferentes dentro y fuera del hospital. A destacar el laboratorio de Cardiogenética, el servicio de Cardiología

Pediátrica, Patología y Medicina Forense, Cirugía Cardíaca, etc. Destaca Gimeno que obtuvieron la acreditación el 21 de marzo de 2013, cuando llevaban funcionando ya 10 años. «Para la acreditación se realizó una auditoría en la que se evaluaron criterios de calidad asistencial, experiencia docente e investigadora.

Más recientemente, el 16 de diciembre de 2016 nos integramos en la recién creada red europea de 25 centros (ERN, Guard-Heart) que lidera un prestigioso doctor holandés, Arthur Wilde. En esta red hay tres hospitales españoles (el Sant Joan de Deu de Barcelona, el hospital Puerta de Hierro de Madrid y el Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia)».

Participar en estas redes supone, además de un reconocimiento para todo el equipo, la posibilidad de que pacientes de cualquier comunidad de nuestro país o de cualquier miembro de la Unión Europea pueda acudir a ellos para realizar un diagnóstico diagnóstico, asesoramiento o técnica concreta relaciona

nada con estas patologías. El hecho de participar en redes de centros de mucho prestigio como la ERN es por otro lado una oportunidad para progresar en el conocimiento, para disponer de algunos tratamientos novedosos y participar en importantes proyectos de investigación.

A la vanguardia

Asegura el investigador que «las unidades de referencia deben velar por continuar a la vanguardia del conocimiento con el objetivo de ofrecer una atención de precisión al ciudadano. Otros objetivos son la promoción de la salud, la transferencia de los resultados de la investigación a la sociedad y la innovación con la incorporación de nuevos tratamientos».

El beneficio para la sociedad, en su opinión, «es disponer de un buen equipo, de personas expertas en patologías raras, aunque relativamente frecuentes, con el objetivo de diagnosticar, tratar y prevenir la aparición de complicaciones potencialmente graves».



Juan Ramon Gimeno, medico del Hospital Virgen de la Arrixaca. :: NACHO GARCÍA / AGH

Participar en la red europea de centros ERN supone la posibilidad de que los pacientes de cualquier región o país de la UE puedan acudir para realizar un diagnóstico relacionado con ciertas patologías