

Ciencias

DOLENCIAS EXTRAORDINARIAS, MEDIDAS EXTREMAS

Una película cuenta la historia de un padre que creó una compañía biotecnológica para que un investigador desarrollara un fármaco contra la enfermedad de sus hijos // Muchos progenitores en la misma situación emprenden acciones parecidas

AINHOA IRIBERRI
MADRID

A finales de la década de 1990, un alto ejecutivo de un laboratorio farmacéutico tenía dos hijos con un diagnóstico terminal: la forma infantil de la enfermedad de Pompe, una patología genética, clasificada como rara por su baja incidencia –afecta a uno de cada 40.000 nacimientos–. John Crowley, el ejecutivo, buceó en las revistas científicas hasta encontrar a un investigador que ofrecía al menos una esperanza teórica para el tratamiento de la enfermedad.

El 14 de febrero de 2006, Toñi Fenoy, un ama de casa de Almería, escuchó estupefacta que su hijo Juanma, de 22 meses, al que el día anterior le había temblado una pierna, acabaría sus días ciego e inmóvil en un breve plazo de tiempo. Toñi, que no tenía ordenador en casa ni hablaba inglés, se metió de lleno a buscar información sobre el Síndrome de Alexander, la enfermedad de su hijo. También clasificada como rara. El idioma no fue obstáculo para que Toñi, como Crowley, localizara al único investigador en el mundo que ofrecía al menos una esperanza teórica para la enfermedad, el científico de la Universidad de Wisconsin (EEUU) Albee Messing.

La historia de John Crowley acaba de ser llevada al cine. La película *Medidas extraordinarias* (Tom Vaughan, 2010), que nació del empeño personal de su productor ejecutivo, el actor Harrison Ford –que interpreta al álter ego del investigador con el que contactó Crowley–, relata cómo del empeño de este padre estadounidense acabó surgiendo un tratamiento para la enfermedad de Pompe.

Iniciativa empresarial

Tras contactar con el científico de la Universidad de Oklahoma (EEUU) William Canfield, ambos llegaron a la conclusión de que para probar su teoría –la administración de una versión sintética de la enzima alfa glucosidasa ácida (GAA), deficiente en estos enfermos–, ha-



Los actores Brendan Fraser y Harrison Ford, Crowley y Canfield en la película 'Medidas extraordinarias'. SONY

Un ama de casa de Almería reunió un millón de euros para un investigador

La película 'El aceite de la vida' popularizó este tipo de dolencias

cía falta dinero, mucho dinero. La mentalidad empresarial de Crowley le llevó a idear la creación de una pequeña empresa biotecnológica, para lo que arriesgó su capital. La compañía salió adelante y, debido al avance de las investigaciones de Canfield, fue adquirida por una empresa líder en biotecnología, Genzyme. Fue esa la empresa que finalmente desarrolló Myozyme, el único fármaco aprobado en la actualidad para el tratamiento de la enfermedad de Pompe.

La historia de Toñi Fenoy es aún más increíble que la de Canfield. Pero le falta, de momento, un ingrediente fundamental para el tipo de melodrama *hollywoodiense* que define a *Medidas extraordinarias*: un final feliz.

El empeño de esta mujer le ha llevado a recolectar más de un millón de euros para el laboratorio de su particular Harrison Ford, Albee Messing.

¿Una película española?

Sin embargo, la enfermedad que afecta a Juanma es aún más rara que la de Pompe. En España hay cinco niños diagnosticados, una décima parte de los de Pompe. Esto es lo que hace difícil que Messing pueda probar en pacientes alguno de los diez fármacos ya aprobados para otras enfermedades que están estudiando en su laboratorio. "Estamos muy agradecidos al Fondo de Juanma, pero no hay una respuesta simple a cuánto dinero más vamos a necesitar", comenta el especialista a *Público*.

Si finalmente Messing consigue que un ensayo clínico avale sus teorías –por el momento, aún está en fase de recopilar muestras de pacientes para identificar biomarcadores de la enfermedad–, la hazaña de Toñi sin duda atraerá a algún guionista cinematográfico. Ella no sabe si llegará a verlo y define su situación: Juanma camina con dificultad y ha sufrido varias caídas en el último año, cada una de las cuales ha empeorado su estado. Pero subraya que la primera vez que habló con Messing su desesperación "se volvió esperanza". Y espera que algún hospital español –ayer mismo llamó al jefe del Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital San Juan de Dios, Jaume Campistol– par-

ticipa en el primer ensayo clínico que el neurólogo estadounidense pueda diseñar para probar sus fármacos.

Fue precisamente una película lo que hizo al público concienciarse por primera vez sobre el horror de las enfermedades genéticas incurables. *El aceite de la vida* (George Miller, 1992) contaba la lucha de Augusto y Michaela Odone, los padres de Lorenzo, un niño de tres años al que diagnosticaron una patología parecida a la que sufre Juanma, adrenoleucodistrofia.

La consultora del Instituto de Bioquímica Clínica del Hospital Clínic de Barcelona, María Josep Coll, que pertenece al grupo de enfermedades metabólicas hereditarias

del Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), comenta que el aceite que da título a la película se utiliza hoy para formas leves de la enfermedad. A su juicio, no se debe dar la espalda a los médicos, algo que suele ser habitual en el relato que se da en el cine de estas vivencias.

Casos como el de los Odone, Toñi o el propio Canfield, ponen de manifiesto que el título de la película *Medidas extraordinarias* no es del todo acertado. Muchos padres que reciben un diagnóstico devastador se embarcan en aventuras parecidas.

Lo sabe Javier Fernández, cuyo hijo Lucas salió con apenas ocho meses de edad en la contraportada de un diario nacional. No fue casual. Este economista, que conoce el nombre de las principales revistas médicas de referencia, optó por llamar a un periodista, al saber que a su hijo, con enfermedad de Pompe, se le acababa el tiempo para ser incluido en el ensayo clínico que probaría el primer tratamiento para la patología, y cuyo desarrollo sirve de argumento al film de Tom Vaughan. Javier deducía que poner en el punto de mira tanto su caso como la enfermedad podía ser clave para conseguir la terapia que su hijo tanto necesitaba. Ocho años después, y contra todo pronóstico, sigue vivo y recibe regularmente el tratamiento.

Acceso al tratamiento

Javier Fernández es secretario de la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis y trabaja activamente para que otros pacientes accedan al tratamiento a edad lo más temprana posible. Tiene claro que la clave está en el diagnóstico neonatal, ausente en los hospitales españoles, aunque podría efectuarse con la prueba del talón, que se practica a todos los recién nacidos en busca de ciertas dolencias genéticas: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal o hiperfenilalaninemia. Coll subraya que una técnica, la espectrometría de masas en tándem, permite que, con un solo estudio, se pueda hacer lo que se denomina "cribado ampliado". Sin embargo, comenta, la decisión "no es científica, sino política y económica".

Las enfermedades que se intentan detectar precozmente en la actualidad en los recién nacidos son las más frecuentes entre las raras, pero existen más de 600 patologías como la de Pompe y "sería imposible" buscarlas todas. "Habría que hacer un estudio para ver qué incluir en el cribado ampliado", explica Coll. *

Más información:

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER)
www.enfermedades-raras.org

LAS CLAVES

Una historia edulcorada con incorrecciones y omisiones



Patrick, el hijo de Crowley, retratado en la ficción.



Lucas, un afectado real por la enfermedad de Pompe.

Edad y gravedad de los afectados

> FALSO

En 'Medidas extraordinarias', todos los afectados por la enfermedad de Pompe son niños. Aunque no andan ni respiran por sí mismos, pueden hablar y se les retrata como niños felices y con una vida cercana a la normalidad.

> VERDADERO

La enfermedad de Pompe puede manifestarse a distintas edades. Dependiendo de la actividad residual de la enzima GAA, los órganos se verán más o menos afectados, siendo la forma infantil la más grave. Los niños pueden morir a los dos años.

Los efectos de la 'medicina especial'

> FALSO

En la película, los hijos de John Crowley notan el efecto de la llamada 'medicina especial' (el fármaco Myozime) horas después de su administración. Además, se dice que la niña logra "montar en coche por primera vez en su vida" tras la terapia.

> VERDADERO

Desgraciadamente, el medicamento existente para la enfermedad de Pompe no es eficaz en todos los casos. Lo es, sobre todo, en recién nacidos, pero en niños mayores y en adultos, frena el avance de la enfermedad y no la revierte.

El papel de John Crowley y William Canfield

> FALSO

En la película, el padre de dos afectados por Pompe (Crowley) funda una compañía para que un investigador (Canfield) desarrolle una terapia. Pero su papel es clave para que los distintos equipos investigadores pongan su trabajo en común.

> VERDADERO

Según el laboratorio y las asociaciones de afectados, el equipo de investigadores del Erasmus Medical Center, en Holanda, fue el más importante para el desarrollo de Myozime, aunque el trabajo del científico del filme fue muy valorado.

En tres minutos

Antonio Bañón

Asoc. de Enfermos de Glucogenosis



«Necesitamos centros de referencia»

1

¿Cómo se formó la Asociación de Enfermos de Glucogenosis que usted fundó y preside?

Creo que mi caso es parecido al de otras asociaciones similares. Tengo un hijo de 15 años afectado por la enfermedad y en 1999 creé la asociación, en un principio, para acelerar la búsqueda de un tratamiento. Posteriormente, me ha aportado mucho más en apoyo humano.

2

En muchas películas sobre enfermedades raras, se ve cómo algunos padres se convierten en auténticos eruditos científicos. ¿Cree que esta imagen es real?

Aunque no es un perfil general, creo que es un patrón que se ve con frecuencia. Incluso se dan casos de padres que, sin gran formación, llegan a tener un gran dominio de todo lo relacionados con procesos metabólicos.

3

¿No cree que la desesperación de los padres puede ser caldo de cultivo para sinvergüenzas que quieran aprovecharse de ellos?

Creo que siempre que se trabaja en equipo, ese peligro se disipa. Pero, para evitarlo, es muy importante contar con asesores científicos. En las más de 180 asociaciones de la Federación Española de Enfermedades Raras hay asesores científicos, que tienen que tener mentalidad abierta para que fluya la información útil.

4

¿Cuáles son ahora mismo las principales reivindicaciones de su asociación?

Nuestra principal petición es que se establezcan centros de referencia para el tratamiento de la enfermedad de Pompe. Eso evitaría que muchos padres tengan que trasladar su residencia para buscar un buen médico para su hijo. También requerimos que haya cribado neonatal con la prueba del talón.



La 'superpatata' Amflora aprobada por la UE. AFP

La patata transgénica «no interesa a España»

Medio Ambiente dice que el cultivo es útil para países como Suecia y Alemania

AGENCIAS/PÚBLICO
MADRID

La secretaria de Medio Rural del Ministerio de Medio Ambiente, Alicia Villauriz, aseguró ayer que la patata transgénica Amflora, cuyo cultivo fue aprobado ayer por la Comisión Europea, "no tiene prácticamente ningún interés" para España, sino que se trata más de un requerimiento de países como Suecia y Alemania. No obstante, aseguró que los estudios, análisis y conclusiones sobre este cultivo "por supuesto que garantizan la salud de las personas y la seguridad medioambiental". La secretaria hizo estas declaraciones tras una reunión mantenida entre la ministra Elena Espinosa y las ONG ambientales.

Ciencia pide cooperación a las CCAA

SEVILLA//La ministra de Ciencia e Innovación, Cristina Garmendia, pidió ayer a los responsables autonómicos "impulsar de forma conjunta" una nueva política científica, informó el Ministerio en una nota. Garmendia presidió en Sevilla el Consejo General de la Ciencia y la Tecnología en el que presentó a las comunidades autónomas el borrador de la Ley de la Ciencia, con el que quiere crear un sistema de I+D con más "coordinación e integración" entre el Gobierno central y las autonomías.

Aunque el tubérculo no se destinará al consumo humano, sino a fabricar piensos y almidón, otros países han rechazado con más fuerza la decisión. A la protesta manifestada el martes por el Gobierno italiano se ha unido un portavoz del Ministerio de Salud de Austria, quien declaró ayer que su departamento prepara "un documento para prohibir el cultivo". La CE ha tomado esta decisión gracias al derecho de unilateralidad cuando no se alcanza una mayoría de países a favor o en contra.

Por su parte, el presidente del Parlamento Europeo, el polaco Jerzy Buzek, afirmó que es contrario a los transgénicos, pero que son inevitables: "No podemos ganar esta batalla, así que no la estoy luchando". Buzek dijo que "sin los cultivos modificados genéticamente, en países como Bangladesh moriría la mitad de la población". *

ESO aplaza la decisión sobre el telescopio

GARCHING (ALEMANIA) // Los 14 países que forman el Observatorio Austral Europeo (ESO) concluyeron ayer la reunión de su Consejo sin una decisión sobre dónde ubicar el telescopio más grande del mundo. Fuentes de la organización explicaron que los delegados conocieron ayer los detalles de informes técnicos "provisionales" sobre la idoneidad de las propuestas chilena y española que tendrán que ser completados por documentos definitivos. La próxima reunión está prevista para junio.