

# Descubierto en España un nuevo síndrome de vejez prematura

● Se han detectado dos casos provocados por una mutación genética

MARÍA VALERIO / Madrid

Una tarde del verano de 2008, el doctor Carlos López-Otín recibió una extraña llamada en su laboratorio de la Universidad de Oviedo. «La voz era muy peculiar, su tono agudo y nasal no era nada habitual, pero a la vez sonaba familiar, pues era casi idéntica a las que en los últimos años había oído repetidamente en varias reuniones científicas donde también acudían personas afectadas por progeria, una enfermedad devastadora que provoca envejecimiento prematuro», recuerda el propio López-Otín. Así fue como este científico descubrió a Néstor, el primer caso conocido en el mundo de una nueva variante de esta patología, que acelera el reloj de la vida y convierte a jóvenes en ancianos.

Cuando Néstor se acercó hasta el laboratorio de López-Otín, todo indicaba que el trastorno de envejecimiento prematuro que sufría sería del tipo conocido como Hutchinson-Gilford, el mismo que el investigador asturiano estaba estudiando tratar dentro de un ensayo internacional. Sin embargo, el análisis de su ADN no desveló ningún error en los genes que causan esta rara enfermedad. Pero un estudio más detallado ha permitido descubrir una nueva enfermedad que provoca vejez prematura, causado por otro defecto desconocido hasta la fecha.

Los hallazgos de este catedrático de la Universidad de Oviedo, en colaboración con el Instituto de medicina Oncológica y Molecular de Asturias y el Instituto Universitario de Oncología del Principado, acaban de darse a conocer en las páginas de la revista *American Journal of Human Genetics*. En términos científicos, la investigación describe el gen causante de un nuevo síndrome hereditario de envejecimiento prematuro (una progeria desconocida hasta ahora). En términos



Carlos López-Otín muestra a un niño con envejecimiento prematuro. / E. ALONSO

humanos, en cambio, les dice a Néstor y a otro paciente afectado por la misma mutación, Guillermo, qué error es el que les da a sus organismos apariencia y problemas propios de la vejez a pesar de sus 30 años. Y, como el propio López-Otín explica a este periódico, abre la puerta a que sus familias puedan beneficiarse del consejo genético para evitar transmitir la enfermedad a su descendencia.

Puesto que tanto Néstor como Guillermo carecían de las mutaciones en los dos genes que hasta

ahora se conocían como responsables de otros síndromes similares (como LMNA o ZMPSTE24), el equipo de López-Otín y el doctor Rubén Cabanillas procedió a secuenciar toda la parte del genoma codificante de proteínas, tanto en su caso como en el de sus padres.

Así identificaron una mutación adicional en el gen BANF1, que provoca defectos en la envoltura del núcleo, la cubierta que protege el material más precioso de la célula, su ADN. Son esos errores en esa barrera protectora los que

estarían detrás de todas las alteraciones que sufre el organismo de este tipo de pacientes.

«Desde los 15 años están fuera de la estadística», explica López Otín a EL MUNDO, «con la progeria clásica no hubiesen pasado de esa edad». Sin embargo, a pesar de tener el mismo aspecto físico, la suya es una enfermedad diferente, que el investigador ha propuesto bautizar como «el síndrome de Néstor y Guillermo».

A diferencia de los enfermos afectados por Hutchinson-Gilford, los pacientes españoles carecen de problemas cardiovasculares, aunque sufren más patologías óseas. «No descartamos que haya más casos, y es posible que

El hallazgo servirá para desarrollar posibles terapias para este trastorno

Es posible que sólo existan casos de esta enfermedad en nuestro país

sea una enfermedad que hay sólo en España», añade el catedrático de Oviedo.

Igual que el conocimiento de las bases genéticas de la enfermedad de Hutchinson-Gilford ha permitido desarrollar un tratamiento experimental que se está ya probando en pacientes de todo el mundo, los investigadores asturianos confían en que el mismo avance pueda verse dentro de unos años con esta nueva forma de progeria (una palabra de raíz griega, *geras*, que significa precisamente vejez).



APUNTE LEGO

JULIO MIRAVALLS

## ¡Al abordaje del libro!

Hasta el domingo se celebra en Valladolid su acreditada Feria del Libro, con 53 casetas mostrando eso: libros de toda la vida. Incluso de vidas anteriores, con algunos volúmenes prolijamente elaborados por amanuenses. Ni ordenadores, ni ebooks, ni tabletas. El futuro es un mal invento.

Para debatir sobre el previsible declive del papel, nos reunió el martes Culturatic a siete personas de diversos ámbitos: dispositivos electrónicos, edición digital de libros, redes y servicios de internet, derechos de creación y (caso de este lego) periódicos más allá de las rotativas (o sea, EL MUNDO en Orbyt). La conclusión es fea: el gremio del libro parece decidido a repetir los errores de la música y el cine (el periodismo cometió otros), negándose a reconocer que el modelo de negocio cambia con el advenimiento de lo digital.

La tecnología está ahí: ordenadores, tabletas, teléfonos y, claro, libros electrónicos con tinta digital, ligeros, baratos y que permiten leer en el bus o a plena luz del sol. De estos se han vendido decenas de miles. Pero no hay libros que leer. Al menos, *legales*. Señala Juan González, fundador de Grammata y evangelizador de la tinta digital con sus *readers* Papyre, que apenas hay unos miles de títulos en formato digital. Pero la mayoría de los cientos de miles que se venden en tiendas, incluidos *bestsellers*, sí están *disponibles* en la red. Ya saben cómo. Las editoriales, con sus barquitos de papel, ensanchan un nuevo océano para la piratería.

Hace 11 meses, siete grandes editoriales y libreros se aliaron para crear una plataforma de distribución digital, llamada Libranda. Debe ser un submarino para torpedear los ebooks y convencer a los pobres lectores de que sigan comprando papel. En su catálogo hay 3.431 libros. Y comprar no es sencillo. Hay que registrarse, manejar códigos, formatos y un PC para descargar. Los precios son inexplicablemente similares al ejemplar impreso y los grandes autores también rehuyen de lo digital.

Contaré una anécdota propia: en diciembre compré un libro digital en Libranda, que me llevó a la tienda virtual de Fnac. Era para mi hija Belén y, para enviárselo, tuve que poner su *email*, pero el dichoso corrector del iPad me coló por su cuenta el acento en el nombre, inutilizando la dirección. Cobrarlo, lo cobraron enseguida, 8,99 euros, pero del fichero para leer, nada. Me di prisa en avisar del error. Lo están mirando. Por supuesto, responsabilizo de la tomadura de pelo a Fnac, donde no volveré a gastar un duro, ni virtual ni real.

En vez de defender su negocio, poniéndose al frente del fenómeno digital (sin renunciar a vender papel, mientras puedan), ese es el planteamiento de los libreros en España, cuya cifra de negocio va menguando año a año. Y cada vez es más fácil encontrar referencias a «libros gratis» en el buscador de Google...

# El sexo, detonante del derrame cerebral

Hacer ejercicio intenso, beber café y sonarse la nariz también pueden provocarlo

IAN SAMPLE / Londres  
The Guardian / EL MUNDO

Beber café, practicar ejercicio intenso o sonarse la nariz se encuentran entre las actividades cotidianas que más aumentan la tensión arterial y pueden contribuir a que se produzca un tipo de infarto cerebral denominado ictus hemorrágico, según un estudio publicado en *Stroke*.

Estas tres actividades aparecen en casi una cuarta parte de los pacientes que sufren la ruptura de un vaso sanguíneo en el cerebro, un grave problema médico que puede provocar la muerte. Asimismo, encabezan una lista de ocho factores que pueden desencadenar la rup-

tura de un aneurisma cerebral, que se produce por el debilitamiento de un vaso sanguíneo que hace que éste se abombe. Los otros factores son el sexo, el estreñimiento, beber refrescos de cola y ciertos estados de ánimo, como sobresaltarse o estar furioso. Tanto el café como los refrescos de cola contienen cafeína, que contribuye a que aumente la tensión arterial. Cada una de estas actividades provoca un aumento repentino de la tensión, lo que incrementa también la probabilidad de que se produzca la ruptura de un aneurisma.

Para llevar a cabo este estudio, liderado por Monique Vlak, neuró-

loga del Centro Médico Universitario de Utrecht (Holanda), recopiló durante tres años información de 250 pacientes de más de 18 años que habían sufrido un derrame cerebral. El café fue el factor que más se vinculó a estos episodios, aunque los investigadores advierten que aún habrá que hacer más estudios para confirmarlo.

La mayor parte de los aneurismas ocurren en los vasos sanguíneos situados en la base del cerebro. Con frecuencia pasan desapercibidos, ya que no suelen presentar síntomas. De hecho, algunos pacientes han descubierto que tenían un aneurisma tras so-

meterse a un escáner por otra razón médica. Las razones por las que se produce todavía no están claras, aunque sí se han podido determinar varios factores de riesgo. Entre ellos están la hipertensión, ser fumador y tener antecedentes familiares de aneurisma.

Aunque no es frecuente la ruptura de un aneurisma, cuando ocurre, el derrame causa a menudo daños cerebrales irreparables. Alrededor de un tercio de los pacientes con hemorragia cerebral muere en el plazo de un mes y un 15% necesita atención hospitalaria a largo plazo. Sólo uno de cada diez pacientes puede retomar su vida cotidiana.