



El equipo implicado en el proyecto Nagen Pediatrics. De izquierda a derecha, Nerea Gorría Redondo, Ainhoa Iceta Lizarraga, Josune Hualde Olascoaga, Jorge Marín, Mónica Arasanz Armengol y María Miranda Pérez.
JOSÉ CARLOS CORDOVILLA

Navarra investiga la aplicación de los análisis de ADN en pediatría

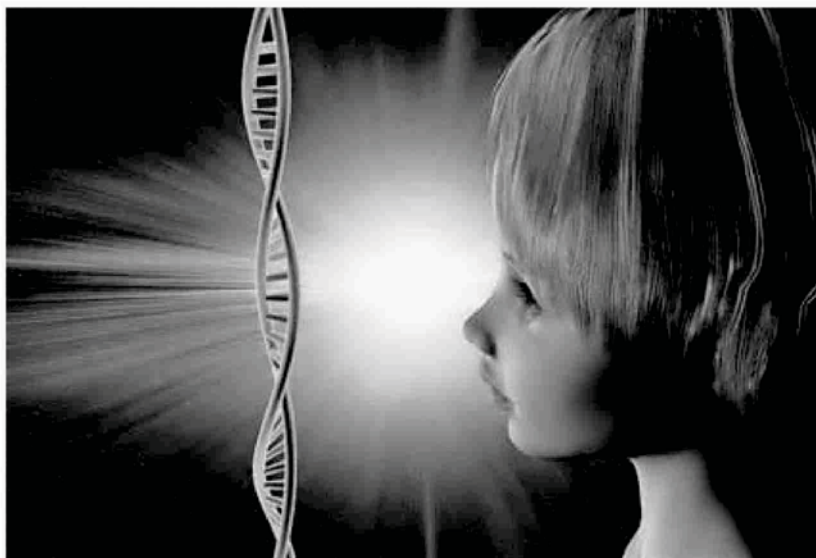
Un proyecto quiere acelerar las pruebas para ayudar a niños enfermos

Obtener resultados en 15 o 20 días serviría para afinar en el diagnóstico o tratamiento de enfermedades genéticas

Se harán análisis a unos 75 niños afectados por tumores o recién nacidos que den positivo en la prueba del talón

JESÚS RUBIO
Pamplona

En Navarra nacen entre 5.000 y 6.000 niños al año. De ellos, a no pocos, entre 50 y 80, se les acaba detectando alguna anomalía genética. En muchas ocasiones se trata de una enfermedad rara. Casi siempre se vive como una cruz que hace sufrir más allá de lo que supone el propio mal. Estas enfermedades, por lo poco frecuentes, por su extrañeza y lo poco que se han estudiado, suponen para el niño, y para su familia, un calvario de visitas a médicos y especialistas, de estudios y chequeos, a veces una suerte de juego de prueba y error hasta que se descubre, entre tantas enfermedades que se parecen, cuál sufre el chaval, y cuál pue-



de ser su tratamiento y la forma de curarle, o al menos, mejorar su vida.

El sufrimiento de esos niños y sus familias tiene también una traducción más fría y administrativa, que mide el esfuerzo que estos males suponen a los servicios sanitarios. Se calcula que cerca de uno de

cada cuatro ingresos pediátricos en el hospital vienen ocasionados por este tipo de patologías. Si nos fijamos solo en el dinero, se estima que el 80% del gasto en ingresos pediátricos se concentra precisamente en esos niños aquejados de enfermedades de raíz genética. "Hay que tener en cuenta que son

los niños que más veces vuelven a ingresar, que son a los que se aplica unos tratamientos más costosos o los que se someten a más pruebas...", dice Josune Hualde Olascoaga, pediatra e investigadora de Navarrabiomed, el centro de investigación biomédico del Gobierno de Navarra y la UPNA. Josune

Hualde lidera una investigación, denominada Nagen Pediatrics, que tiene entre sus objetivos acortar los tiempos, que a veces duran años, que cuesta diagnosticar y determinar los tratamientos para esos niños, mitigando el sufrimiento de los pequeños y sus familias y, por añadidura, reduciendo el costo del proceso. Su objetivo es convertir el análisis del ADN de los pequeños en un arma habitual para afinar los diagnósticos. Por ello, van a probar si es posible acelerar el tiempo en que se completan las secuenciaciones del genoma. Si lo gran que estén listas en dos o tres semanas, un tiempo bastante menor que el habitual, estas técnicas podrían tener "impacto para cambiar un tratamiento o aplicar una medicina personalizada".

Un consorcio

Esta iniciativa es la última de las que conforman el programa Nagen, con el que Navarra quiere extender el uso del análisis genético a la práctica clínica. Antes de este proyecto dedicado a la pediatría, Navarrabiomed lideró Nagen 1000, que acometía el examen del ADN de un millar de pacientes, Pharmanagen, que estudia la incidencia del genoma a la hora de aplicar fármacos, y Nagencol, en el que estas técnicas se centraban en la hipercolesterolemia. Todos



Josune Hualde Olascoaga.

El proyecto Nagen Pediatrics quiere también desarrollar herramientas para tratar estos datos

La investigación la harán Navarrabiomed, el Complejo Hospitalario, Nasertic y la firma Avalon

El Gobierno foral financia con dos millones la investigación, que durará tres años

ellos avanzan en el concepto de medicina personalizada, que busca que los diagnósticos y los tratamientos se determinen no tanto por la enfermedad en genérico, sino por las características genéticas y de otro tipo de cada uno de los enfermos. Los investigadores que trabajan en este campo consideran que los análisis genómicos contribuirán a determinar la enfermedad del paciente con más precisión y por consiguiente a afinar en un tratamiento más efectivo y económico.

En el caso de Nagen Pediatrics, aunque lo lidera Navarrabiomed, está involucrado todo un consorcio, con profesionales de muy distintos ámbitos, entre los que se encuentran médicos pediatras, especialistas en genética clínica; personal especializado en coordinación y gestión de la investigación, bioinformáticos, asesores genéticos, técnicos de laboratorio o expertos en tecnologías e infraestructuras de la información.

En concreto el consorcio, además de Navarrabiomed, lo forman el Complejo Hospitalario de Navarra, la empresa pública Nasertic y la firma privada Avalon Tecnologías de la Información. Además, cuentan con ayuda de profesionales del Centro Nacional de Análisis Genómico y de la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. En una reciente convocatoria del Gobierno de Navarra para proyectos disruptivos, Nagen Pediatrics obtuvo una financiación de dos millones de euros.

Selección de niños

Para el proyecto los investigadores han seleccionado a niños que sufren situaciones clínicas agudas, como tumores sólidos, pero también a otros que están ingresados con la sospecha de padecer una enfermedad genética no detectada previamente. Además,

quieren aplicar el análisis genético a los niños recién nacidos que dan positivo en la llamada prueba del talón, que se hace para detectar enfermedades metabólicas genéticas. "En esos casos", dice Josune Hualde, "se hace una prueba de confirmación, pero muchas veces da resultados dudosos. Lo que planteamos es, en paralelo, realizar la secuenciación del genoma, para ver si puede mejorar el tiempo de diagnóstico" y evitar que por un retraso en el tratamiento ese niño sufra una mayor discapacidad o incluso muera.

Se trata de análisis completos del genoma, que estudian toda la cadena de ADN. "Generalmente esas pruebas tardan meses. Estresar el proceso para tener los resultados en 15 o 20 días es todo un reto, que nunca se ha hecho en España. Sí se ha llevado a cabo a nivel internacional y se ha visto que tiene un impacto importante", señala la investigadora. "Lo que queremos es comprobar que efectivamente es una práctica útil. Si es así, nos gustaría que tuviese una continuidad en el futuro, que el análisis genómico se convierta en un arma más para nosotros, casi como el fonendoscopio". Porque, sigue la pediatra, conocer las alteraciones del genoma permitirá modular los tratamientos, las dosis, barruntar si hay malformaciones en otros órganos o si debe entrar en juego otro especialista.

A lo largo de los tres años en los que se desarrollará la investigación, reclutarán a unos 75 niños ingresados y se analizará el ADN tanto de ellos como de sus padres. "El genoma tienes que compararlo. Si niño y padre comparten una alteración genética, y el padre no ha desarrollado la enfermedad puede ser que esa alteración no tenga que ver".

Desarrollo industrial

El proyecto, además, tiene una vertiente de desarrollo industrial y tecnológico, de la que se encargan las dos empresas involucradas en el consorcio, la pública Nasertic y la privada Avalon. La primera, gracias a la gran capacidad de cálculo que le permite su supercomputadora, creará una plataforma para alojar este tipo de datos. La segunda, especializada en generar soluciones informáticas, desarrollará una herramienta para extraer de los informes médicos del paciente lo que llaman un fenotipado, un conjunto de rasgos físicos característicos de la enfermedad que se busca diagnosticar. "Es un proceso que se suele hacer de manera manual, mirando informe por informe. Una herramienta así puede ser muy útil para los genetistas. Quien sabe si hasta puede ser comercializada", apunta Hualde.