

Neurogenética, ¿a dónde nos lleva?

Neurogenetics, where are we going?

Pilar Mazzetti ^{1,a;2,b;3,c;d}

La Neurogenética explora las enfermedades neurológicas hereditarias y su avance está en paralelo al impacto de la biología molecular en medicina, que nos lleva de la mano desde la investigación de ciencias de base a los grandes cambios en el diagnóstico neurológico cada vez más preciso, a los nuevos tratamientos basados en el mejor conocimiento de la fisiopatología y especialmente al mejor análisis de los riesgos para los otros miembros de la familia. Además, el componente genético influye en las patologías no hereditarias del sistema nervioso. La susceptibilidad genética es transversal a todas las enfermedades neurológicas y se basa en el conocimiento de la epidemiología genética, que en nuestro país tiene aún pocos productos y mucho por conocer.

Hay alrededor de 5 000 enfermedades hereditarias registradas en Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). Las enfermedades hereditarias con manifestaciones neurológicas son en la actualidad alrededor de un tercio. Generalmente consideradas entidades progresivas, sin tratamiento y que llevan a la muerte, esta concepción está cambiando a una velocidad que nos recuerda a los chasquis en el Capac Ñan. La difusión de la importancia de la neurogenética es cada vez mayor, hemos evolucionado desde la investigación de ciencias de base al desarrollo de tratamiento para los errores innatos del metabolismo y el tremendo impacto del diagnóstico molecular para entidades neurológicas.

El futuro nos está alcanzando, el tratamiento con ARN de interferencia para bloquear el efecto tóxico de genes mutados está en pleno desarrollo, con implicancias prácticas para la enfermedad de Huntington.

La relación entre el neurólogo, el afectado y su familia ha cambiado en forma significativa en base al mejor conocimiento y al acceso al mismo. Las pruebas moleculares nos permiten ahora facilitar y simplificar el diagnóstico neurológico; diagnosticar a sólo un miembro de la familia y así facilitar el diagnóstico de los otros afectados; tener una idea real de la evolución, riesgos y complicaciones de acuerdo a la mutación encontrada; y finalmente, discutir las implicancias de recurrencia en la familia de acuerdo a la forma de herencia. El neurólogo es ahora un asesor para la toma de decisiones informada por parte de los afectados.

Desde junio del 2011 nuestro país cuenta con la Ley 29698, ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas. Se considera una enfermedad rara aquella que afecta a no más de 5 personas por cada 10 000 y la mayoría de ellas son genéticas. Si somos alrededor de 29 millones de peruanos, ello implicaría tener alrededor de 14 500 personas afectadas. Algunos datos: en el Servicio de Neurogenética del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas se han registrado 366 personas con enfermedad de Huntington, 124 con distrofia miotónica y 98 con ataxias dominantes en los respectivos registros. Las cifras previas provienen no de un registro activo con búsqueda de casos sino de atenciones solicitadas por las personas afectadas que acuden al Instituto. Probablemente estamos viendo asomar la punta del iceberg ya que el trabajo

¹ Departamento de Medicina Interna, Facultad de Medicina, Universidad Nacional Mayor de San Marcos. Lima, Perú

² Servicio de Neurogenética del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas. Lima, Perú

³ Facultad de Medicina Alberto Hurtado, Universidad Peruana Cayetano Heredia. Lima, Perú

^a Profesora de neurología; ^b Neuróloga asistente ; ^c Candidata a Maestría en Genética Humana ; ^d Magister en Gestión Pública

integrado y multidisciplinario en nuestro medio es de avance lento y a pesar del sistema. El diagnóstico preciso con apoyo molecular tiene aún un largo pero urgente camino por recorrer en nuestro medio.

Debido a la organización parcial y falta de comunicación entre los centros que se dedican a la genética médica, se torna crítico el desarrollo de registros y bases de datos unificados para entender mejor las características de estas enfermedades en nuestro medio y levantar la epidemiología genética nacional, un reto de organización y un desafío científico. La investigación y desarrollo sistematizado de conocimiento en Neurogenética y otras áreas de la genética médica podría así sentar las bases para mejorar el acceso a atención social y de salud de calidad y con conocimiento del tema, acceder en momento oportuno a medicamentos que controlen los síntomas o traten la enfermedad, hacer accesible el tamizaje o diagnóstico presintomático bien organizados y sin barreras, alcanzar estándares internacionales en los laboratorios para estos diagnósticos especializados y finalmente lograr que los afectados se sientan acogidos y acompañados en el difícil proceso de una enfermedad con repercusiones en todo el grupo familiar y la sociedad.

El cambio climático mundial afecta la Neurogenética en nuestro país, se nos vienen tiempos de grandes vendavales y de nuevos climas a los que debemos adaptarnos, tiempos de desafío y consolidación.