

La enfermedad afecta a pocas personas y altera la grasa en el organismo con consecuencias graves

El CHUS inicia en España un nuevo tratamiento para la lipodistrofia

Joel Gómez

SANTIAGO | Dos personas afectadas de lipodistrofia familiar, un mal raro que altera la concentración de grasa en el organismo y provoca acumulación o ausencia de la misma en las zonas que ataca, han iniciado en el Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS) un nuevo tratamiento, que se utiliza por vez primera en España de forma reglamentada, afirma David Araúxo, especialista de Endocrinología que se ocupa de esta dolencia.

El medicamento, inyectable, administra a los pacientes leptina recombinante humana, una hormona que en parte de los enfermos presenta concentraciones bajas en plasma. Se fabrica por ingeniería genética y, según los resultados conocidos de su aplicación, mejora complicaciones graves, como la diabetes, los triglicéridos, o reduce el tamaño del hígado en personas en quienes se desarrolla hepatomegalia a causa del mal.

David Araúxo explica que se trata de un medicamento de uso compasivo. Lo suministra, gratis, una empresa de California. Los trámites para utilizarlo en Santiago comenzaron en carnavales del 2009 y fructifican al cabo de un año, pues son complejos: se necesita autorización del Ministerio de Sanidad y del Servicio Galego de Saúde, además de conseguir que la empresa norteamericana admita proveerlo, pues no cobra ni al paciente ni al sistema sanitario.

Los dos enfermos en quienes ya se ha iniciado el tratamiento se evaluarán a los seis meses para verificar su evolución. Ahora se estudia incorporar una tercera persona, en quien se ul-



David Araúxo dedica esfuerzos a la lipodistrofia en la Facultade de Medicina y en el hospital. PACO RODRÍGUEZ

tima la valoración. «Non todos os doentes con lipodistrofia familiar son candidatos a este tratamento. Teñen que responder a uns criterios moi concretos e que, pola súa situación, non haxa outros tratamentos efectivos para eles. Porque para a gran maioría existen outras posibilidades terapéuticas», explica Araúxo.

Este fármaco no está autorizado por la FAD ni por la EMEA,

las agencias del medicamento de Estados Unidos y Europa «e só se contempla o seu uso compasivo».

Medicamento huérfano

En el futuro puede tener otra utilidad, como usarse para tratar la obesidad en combinación con otro fármaco, pero esa posibilidad aún no está aprobada y se encuentra en fase de ensayo

clínico, indica Araúxo. Para la lipodistrofia familiar no se hizo ensayo clínico alguno, ni se prevé. Su principal obstáculo es el escaso número de personas afectadas, pues las variantes conocidas de esta enfermedad oscilan entre un caso por cada 200.000 a un caso por cada 1,5 millones de personas, unas cifras muy escasas. La falta de mercado es lo que hace que se le conozca también como un «medicamento huérfano». Ante ese mercado problemático es difícil que un laboratorio decida promocionar su comercialización, agrega Araúxo.

De la experiencia de utilizarlo con afectados de lipodistrofia familiar se concluye que resulta incómodo, porque hay que inyectarlo; pero se tolera bien; es muy efectivo, aunque exclusivamente para el control de la diabetes y los lípidos, no para otros aspectos del mal.

Apoyo del futbolista Andrés Iniesta para atender mejor males raros que sufren millones de personas

La Sociedad Española de Lipodistrofias, a la que pertenece David Araúxo, se adhiere a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Esta entidad agrupa a entidades que defienden los intereses de un

voluminoso número de enfermedades que sufren muy pocas personas, pero que sumadas entre todas calculan que solo en España hay más de 3 millones de personas afectadas.

El futbolista inter-

nacional Andrés Iniesta apoya públicamente los fines de la FEDER. El 28 de febrero se celebra el día dedicado a estos males, y este año reclaman centros, servicios y unidades de referencia para su tratamiento.

El hospital solicita al Ministerio el reconocimiento como centro de referencia estatal y ya ve a pacientes del exterior

El CHUS ha iniciado los trámites ante el Ministerio de Sanidad para conseguir que el servicio de Endocrinología de Santiago sea considerado centro de referencia en España para el tratamiento de la lipodistrofia familiar. David Araúxo afirma que ya asisten a pacientes de varias zonas gallegas, y otros de Asturias, Murcia, Andalucía y Cataluña; y tienen buena relación con especialistas y centros del exterior, por lo que Compostela sería una buena opción.

Además de atender la asistencia, en Santiago hay investigación sobre la lipodistrofia, en el CHUS y en el Laboratorio de la

Unidade de Enfermidades Tiroideas e Metabólicas de la Facultade de Medicina. Este laboratorio universitario ha descubierto recientemente dos mutaciones nuevas del gen PPARG relacionadas con el mal, y que no estaban descritas en la literatura científica. «Estamos en fase de confirmación e despois pensamos facer unha publicación», indica Araúxo.

Este especialista ha conformado desde el año 2007 una base de datos de 41 personas candidatas a tratamiento de lipodistrofia familiar. El diagnóstico molecular ha confirmado la enfermedad ya en 9, y aún continúa la investi-

gación. En ocasiones han colaborado para estas tareas con la Fundación Galega de Medicina Xenómica, sostiene Araúxo.

Todos los requisitos

«Existe a possibilidade de que a prevalencia da lipodistrofia familiar se encuentre infraponderada. É un mal que moitas veces pasa desapercibido, e de diagnóstico que pode resultar dificultoso. En ocasións só se trata a súa sintomatoloxía. Para confirmar a lipodistrofia hai que secuenciar [estudiar] determinados xenes, e non sempre se encontran as mutacións», manifiesta este experto.

David Araúxo, que desde hace varios años dedica esfuerzos a esta enfermedad rara, considera que «en Santiago reunimos todos os requisitos, con medios para diagnóstico e tratamento, e temos experiencia, polo que confiamos que se nos escolla como centro de referencia en España».

El Ministerio contempla estos centros. El jefe de Endocrinología del CHUS, Felipe Casanueva, y la gerencia, apoyan la iniciativa. Además, se prevé que la investigación sobre este mal se beneficie en breve de la acreditación del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago (IDS).