

Sociedad Tendencias



►► Ignacia Fuentes, del Centro de Genética y Genómica de la UDD, en su laboratorio.

►► El doctor Francis Palisson, junto a la investigadora Ignacia Fuentes.



ENFERMEDAD



“En esta enfermedad, como que el niño se quemara todos los días”.

Francis Palisson
Fundación Debra Chile

Pionera investigación busca mejorar el tratamiento de niños piel de cristal

► Aunque son pocos, Chile tiene cuatro veces más casos por millón de personas que Estados Unidos.

► La iniciativa busca recopilar información genética de pacientes y ponerla en una base de datos.

Cecilia Yáñez

Era un jueves en la tarde de hace 19 años. Una mamá y su hija recién nacida lloraban en la sala de espera del Centro Médico de la U. Católica en San Joaquín. Venían de Talca. Cuando fue su turno, la mamá abrió el chal y los médicos vieron a la niña. “Nunca habíamos visto algo así. Le preguntamos con qué se había quemado, pero la mamá nos decía que no eran quemaduras, que había nacido así”. Es el recuerdo que tiene el dermatólogo Francis Palisson de su primer encuentro con la Epidermolísis Bulosa (EB), una enfermedad genética que hace que la piel sea tan delicada como un cristal, por lo mismo, quienes la padecen son conocidos como “niños piel de cristal”.

En esta enfermedad, la mutación de ciertos genes

provoca que las sustancias encargadas de sujetar la epidermis al resto de las capas de la piel no cumplan con su función, por lo que al menor roce con la ropa o caída, la piel se desprende.

Pero hace 20 años no sabían nada de ella. “Nos pusimos a investigar en diferentes libros y llegamos a la Epidermolísis Bulosa. A la niña le hicimos curaciones y a las dos semanas estaba mejor. Pero cuando a los seis meses comenzó a gatear, volvieron las heridas”, señala Palisson.

Desde entonces han aparecido más casos. Varios en Talca, pero todos atendidos en la Fundación Debra Chile, entidad sin fines de lucro que brinda apoyo, educación y atención médica de especialistas a todos los pacientes chilenos portadores de EB y que ahora también realiza investigación en con-



PARA ENTENDER

La Epidermolísis Bulosa (EP) una enfermedad genética que hace que la piel sea tan delicada como un cristal.

Por ello los pacientes, especialmente los niños, son conocidos como “niños piel de cristal”.

Debido a su complejidad genética, su tratamiento es complejo. Una investigación busca mejorar su situación.

junto con científicos de la U. Católica y de la U. del Desarrollo.

“En Chile tenemos cuatro veces más casos por millón que en EE.UU.”, recalca Palisson. ¿El culpable? Un gen que llegó desde España en los tiempos de la Colonia y que también estaba presente en Andalucía.

Hasta hoy, más de 200 personas, principalmente niños, son atendidas en la fundación. “El 80% son menores de 15 años y la mitad son de las regiones Sexta, Séptima y Octava. El otro 45% es de la Región Metropolitana y el resto está entre Iquique y Puerto Natales”, dice Palisson.

Se trata de una enfermedad costosa que requiere de largas curaciones día por medio, parches especiales y el dolor de las heridas que provoca el roce de cualquier cosa sobre la piel, es constante. “Es como que el niño

se quemara todos los días. A veces la leche caliente también les daña el esófago, el roce de la pestaña daña la córnea por lo que desde pequeños deben usar lentes de contacto ultra blandos y así evitar que queden ciegos. Esa es la magnitud y severidad de los casos”, dice el dermatólogo.

Uno de los objetivos de la Fundación es que el resto de la población conozca la enfermedad y no mire a estos niños como si fueran unos leprosos, explica el doctor. “Una vez, teníamos que curar a un niño que venía con varias heridas. Le preguntamos dónde te duele más, para saber por cual empezar. Y nos dijo que le dolía más en la micro porque la gente lo miraba”, recuerda.

Los médicos y enfermeras también debieran conocer más de la enfermedad, según Palisson, ya que a veces llegan a urgencias y no saben de qué se tratan y han ocurrido casos en los que retan a los papás por descuidados al creer que los niños se quemaron y se los llevan detenidos por maltrato infantil.

Investigación

Ignacia Fuentes es investigadora de Debra Chile y del Centro de Genética y Genómica de la UDD, y está a cargo de una nueva investigación Fondecyt que busca las bases moleculares de los síntomas clínicos de los pacientes con EB.

Por ahora, el diagnóstico de la enfermedad incluye el

PACIENTES

80%

de los casos de Epidermolísis Bulosa tratados en Debra son menores de 15 años.

18

genes y miles de mutaciones son las responsables de producir la enfermedad, lo que hace complejo su tratamiento.

análisis molecular para que los pacientes confirmen la presencia de la enfermedad, el tipo y qué mutación es la responsable de su enfermedad. “Esto es indispensable para la consejería familiar, el pronóstico, terapias, etc.”, dice Fuentes.

Sin embargo, a veces aunque se haga este examen no es posible guiarlo respecto de cuáles serán los síntomas o signos clínicos que tendrá en el futuro. “Ello porque hay 18 genes y miles de mutaciones que la causan, resultando en más de 30 subtipos clínicos de EB”, agrega.

Por lo mismo, el estudio busca recopilar la mayor cantidad de información de los pacientes de la fundación, tanto genética como clínica, y transformarla en una base de datos que les permita a los médicos usarla para guiar el tratamiento de futuros pacientes. ●