

Nicholas Katsanis trabaja ahora en terapia génica para el síndrome de Bardet-Biedl

# Genetista experto en enfermedades ultra raras viene al Congreso Futuro

MIGUEL VILLARROEL

“El tema de las enfermedades raras, a pesar de lo que nos pueda hacer pensar su nombre, es un problema político, social y de salud muy importante para toda la población”, comienza comentando la doctora Gabriela Repetto, directora del Centro de genética y genómica de la Facultad de Medicina Clínica Alemana-UDD, cuando recibe la noticia de que vendrá a Chile el genetista Nicholas Katsanis, una eminencia en el área.

“Existen cerca de 8.000 enfermedades consideradas raras que, de acuerdo con la definición de la Unión Europea, son aquellas que tienen una prevalencia menor a 1 cada 2.000 personas. Cada una de esas enfermedades es poco común, pero son tantas que, de acuerdo con la propia Unión Europea, el 6% de la población mundial sufre alguna de ellas. Por esa razón es tan importante”, explica la doctora Repetto, especialista en pediatría de la Universidad de Wisconsin-Madison de Estados Unidos, con subespecialidad en genética y enfermedades metabólicas de la Universidad de Harvard.

De esas enfermedades, añade la doctora, la mayoría de ellas son genéticas. “Hay algunas que son más conocidas por el común de la población, como la fibrosis quística. El doctor Katsanis trabaja en las menos conocidas, aquellas que llamamos ‘ultra raras’. Para lograr diagnosticar esas enfermedades se necesitan herramientas más complejas, como la secuenciación del genoma para leerlo completamente o parte de él”.

Así es como Nicholas Katsanis se encuentra desarrollando la terapia génica para el síndrome de Bardet-Biedl, que pertenece a un grupo de enfermedades raras conocidas como ciliopatías, que producen pérdida de visión, discapacidad intelectual y daños en los riñones. Vendrá a Chile para el Congreso Futuro 2020,

**Para el diagnóstico de estas patologías se necesitan herramientas más complejas, como la secuenciación del genoma.**

donde dictará una charla acerca de enfermedades raras, cómo investigarlas, entregar soluciones y educar a la población.

Katsanis hoy trabaja diagnosticando en el hospital para niños Lurie de Chicago.

Precisamente esto último es la mayor importancia de su presencia en el principal evento científico del país. “Chile es uno de los pocos países de Latinoamérica que aún no tiene ley ni políticas públicas en torno a las personas con enfermedades raras, quienes lamentablemente sufren lo que llamamos la odisea diagnóstica: consultan una y otra vez a decenas de médicos en busca de un diagnóstico. Es importante poner el tema en el debate público para au-

mentar el conocimiento de este tipo de condiciones”, finaliza la doctora Repetto.

## Complejo diagnóstico

Víctor Rodríguez ha vivido esa odisea en carne propia: su hijo Alonso, de 9 años, fue diagnosticado con síndrome de Menkes a los siete meses. “Es una enfermedad que tiene una prevalencia de una en 350.000 personas y se provoca por la mutación del gen ATP7A, que es el encargado de transportar el cobre al cerebro. Por lo tanto, aunque adquiera alimentos con cobre o le inyecten cobre, no logra viajar al cerebro. Esto le causa un daño neurológico irreversible con altas probabilidades de muerte en la infancia”, cuenta el pa-

dre, presidente de la Federación de enfermedades poco frecuentes de Chile (Fenpof).

“Nos desgastamos mucho. Vivimos llamando constantemente a diferentes países donde estaba el único medicamento paliativo que existe, el histidinato de cobre: Alemania, España, Brasil, Argentina y Colombia. Pero no lo podían distribuir a Chile porque no está aprobado por la FDA, debido a que aún se encuentra en estudio. Nuestro hijo estuvo hospitalizado un año entero con terapias integrales de acompañamiento que hoy afortunadamente podemos realizarlo en casa”, finaliza.

Como Alonso, en Chile un 7% de la población presenta alguna enfermedad rara, según cifras de la OMS.



Katsanis se dedica a las enfermedades con menor prevalencia en pacientes.



MAURICIO QUEZADA

La red tendrá 110 estaciones abiertas.

Este lunes vuelve a operar la estación Santa Lucía de la Línea 1

## Metro abre más estaciones y extiende el atención hasta las 23 horas

PAULINA BARRIGA

Este lunes la operatividad de la red del Metro agrega una nueva estación en funcionamiento. La estación Santa Lucía de la Línea 1 reabre sus puertas después de permanecer cerradas por semanas, tras los graves daños que sufrió por el estallido social del 18 de octubre.

Durante el resto de la semana otras estaciones se sumarán a las que ya

están operativas: el miércoles 18 lo hará Parque Almagro de la Línea 3. Y para el próximo lunes 23 de diciembre debería reabrir la estación Bío Bío. Con esto, la red tendrá 110 de las 136 estaciones abiertas.

Además, desde esta semana Metro extenderá su horario de funcionamiento hasta las 23 horas. Así, los horarios de atención quedarán de la siguiente manera: los días laborales entre las 6 y las 23 horas; sábado

entre las 7 y las 23 horas, y domingo y festivos desde las 8 y hasta las 23 horas.

Desde el viernes recién pasado la estación Universidad Católica ha permanecido cerrada por los destrozos que volvió a sufrir tras la masiva manifestación en el sector de Plaza Italia.

Se estima que la última estación de la red que podría volver a estar operativa este año sería San Pablo.