

GOBIERNO DE NAVARRA

DESARROLLO ECONÓMICO

DERECHOS SOCIALES

HACIENDA Y POLÍTICA FINANCIERA

PRESIDENCIA, FUNCIÓN PÚBLICA,  
INTERIOR Y JUSTICIA

RELACIONES CIUDADANAS E  
INSTITUCIONALES

EDUCACIÓN

**SALUD**

CULTURA, DEPORTE Y JUVENTUD

DESARROLLO RURAL, MEDIO  
AMBIENTE Y ADMINISTRACIÓN LOCAL

SEGURIDAD Y EMERGENCIAS

## El CHN y Navarrabiomed publican un novedoso estudio sobre la validez de la 'biopsia líquida' en el diagnóstico y seguimiento de la ELA

*La investigación sobre Esclerosis Lateral Amiotrófica ha sido publicada por la revista 'Annals of Translational Medicine'*

Jueves, 21 de junio de 2018

El Complejo Hospitalario de Navarra (CHN) y el centro de investigación biomédica Navarrabiomed han realizado un novedoso estudio sobre la validez de la llamada 'biopsia líquida' para el diagnóstico y seguimiento de la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA). Los resultados de la investigación acaban de publicarse en la revista 'Annals of Translational Medicine'.



Integrantes del equipo multidisciplinar que atiende a pacientes con ELA en Navarra.

Coincidiendo con la celebración del Día Mundial de la ELA, miembros del equipo multidisciplinar que atiende a pacientes afectados por esta enfermedad en Navarra han dado a conocer hoy los últimos avances asistenciales y en investigación que han realizado, entre los que destaca este innovador estudio sobre la aplicación de la 'biopsia líquida' en este campo.

Las encargadas de coordinar esta investigación han sido las doctoras Maite Mendioroz e Ivonne Jericó, facultativas del Servicio de Neurología del CHN e investigadoras adscritas al centro Navarrabiomed. La investigación forma también parte de la actividad científica del Instituto de Investigación Sanitaria de Navarra (IdiSNA), agrupación público-privada para el fomento de la investigación biomédica en la Comunidad Foral. El estudio ha contado con la participación de pacientes de ELA y un grupo de control de personas sin enfermedad, junto con profesionales de los servicios de Neurología, Anestesia, el equipo de Enfermería del Hospital de Día de Neurología del CHN y la Unidad de Neuroepigenética de Navarrabiomed.

Según han explicado las coordinadoras del estudio, una de las grandes limitaciones en la investigación de las enfermedades neurodegenerativas es la dificultad para acceder y estudiar el tejido del sistema nervioso de los y las pacientes afectados en vida. Para superar este obstáculo, las investigadoras han utilizado una técnica recientemente desarrollada en el campo de la oncología para aplicarla a los pacientes

con ELA: la conocida como ‘biopsia líquida’.

La técnica se basa en el hecho de que, cuando las células degeneran y mueren, liberan su contenido, incluido el ADN, al torrente sanguíneo. Esas moléculas de ADN circulantes contienen información bioquímica sobre sus células de origen (de ahí el nombre ‘biopsia’), que en este caso son las neuronas enfermas. Estas células se pueden aislar y estudiar mediante un análisis de sangre (de ahí el nombre ‘líquida’). El equipo de investigación ha utilizado esta técnica con éxito para aislar estos fragmentos de ADN en pacientes con ELA y para identificar un nuevo gen (*RHBDF2*), que podría utilizarse como un biomarcador diagnóstico de la ELA en el futuro.

“Hasta donde conocemos, se trata de la primera vez en el mundo que se aplica esta técnica al diagnóstico de las enfermedades neurodegenerativas y los resultados son prometedores. A partir de ahora, lo vamos a estudiar en otras enfermedades neurodegenerativas, como la enfermedad de Alzheimer”, han indicado las coordinadoras del estudio, que han destacado que este proyecto ha sido posible por la disposición para participar en esta investigación que han mostrado los pacientes, sus familias y los voluntarios sin enfermedad.

### **Más de 200 pacientes atendidos en 11 años por un equipo multidisciplinar**

La promoción y potenciación de la investigación en ELA ha sido uno de los retos del equipo que atiende a estos pacientes en Navarra desde sus inicios. En la actualidad, el Grupo de Enfermedades Neuromusculares y de la Neurona Motora de Navarrabiomed (cuya Investigadora principal es la doctora Jericó), está dirigiendo dos tesis doctorales en ELA y está llevando a cabo cuatro proyectos centrados en esta enfermedad, en concreto en la búsqueda de biomarcadores que ayuden a su diagnóstico y seguimiento, el papel de la inflamación neuronal, los mecanismos que producen la enfermedad, el análisis de factores genéticos y un estudio epidemiológico y de discapacidad.

Para ello, este grupo que coordina la actividad asistencial e investigadora, colabora con las plataformas de Proteómica y Biobanco de Navarrabiomed, con la Unidad de investigación de Neuroepigenética (que lidera la doctora Maite Mendioroz) y con el Servicio de Salud Pública y Laboral de Navarra (Registro de Enfermedades Raras de Navarra).

La ELA es una enfermedad neurodegenerativa del Sistema Nervioso Central, heterogénea desde el punto de vista clínico, si bien todos los pacientes comparten cuadros clínicos de debilidad y atrofia muscular progresiva. El pronóstico en cuanto a supervivencia varía entre unos pacientes y otros. Entre el 5 y el 10% de los casos corresponden a ELA familiar, pero la mayoría de los casos son esporádicos, siendo la causa a día de hoy desconocida. Cada año son diagnosticados 1-2 nuevos casos/100.000 habitantes y, a pesar de ser una enfermedad poco frecuente, el impacto socio-familiar es muy importante. En la actualidad, no existe un tratamiento curativo, pero esto no significa que no sea una enfermedad tratable.

Las personas afectadas por esta enfermedad necesitan ser atendidos por profesionales de varias disciplinas. Con motivo del Día Mundial, el equipo multidisciplinar que atiende la ELA en el CHN ha presentado un [tríptico informativo](#) para pacientes y familiares. Además, ha subrayado la importancia de prestar una atención sociosanitaria coordinada a este colectivo de enfermos en unidades o equipos multidisciplinarios como el que lleva funcionando ya once años en el CHN, un período en el que se ha atendido a más de 200 pacientes.

Navarra fue una de las primeras comunidades en instaurar este modelo de atención multidisciplinar dirigido a estos pacientes. Desde el 2007, la atención a la persona afectada de ELA y a su familia es integral y coordinada por un equipo multi e interdisciplinar en el CHN formado por los siguientes profesionales: Dra. Ivonne Jericó (Neurología), Dra. Ana Zugasti (Nutrición), Dr. Joan Boldú y Dra. Begoña Fernandez (Neumología), Dra. Asun Ibiricu (Neurofisiología), Dr. Juan Pedro Tirapu (Medicina Intensiva), Raket Suescun (Trabajo social), Enfermería neurológica, Técnicos superiores en Dietética, Servicio de Cuidados paliativos y Equipo de Atención Psicosocial del Hospital San Juan de Dios (Yolanda Santesteban

y Ana Baños).

El objetivo que ha guiado el trabajo de este equipo desde su inicio es el lograr una atención sociosanitaria adecuada, personalizada y centrada en la persona enferma. Mantiene además una apuesta decidida por la investigación como vía “clave” para encontrar un tratamiento curativo.