



# DESCUBRIMIENTO GENÉTICO QUE TRAE ESPERANZA

SHED-Artículo Escrito, traducido y editado por Mariamalia Calzada y Moshé Valencia  
Noviembre del 2021

Miss América 2020 Camille Schrier, quien durante el certamen realizó un experimento químico, y es amante de la ciencia, visitó el laboratorio dirigido por el profesor del departamento de Medicina Regenerativa y Biología Russell "Chip" Norris en el campus de la Universidad Médica de Carolina del Sur, fue parte del artículo escrito por Leslie Cantú en Julio de este año, para MUCS (Medical University of South Carolina). Artículo que trae noticias alentadoras, pues los investigadores del campus de dicha universidad, y anuncian el descubrimiento genético que daría pie a muchos otros descubrimientos, noticias que Schier quiso compartir con la comunidad.

En este artículo se mencionó que: "Se cree que el Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) afecta a 1 de cada 1000 personas. El síndrome se divide en 13 subtipos..."



Debido a que el tejido conectivo se encuentra en todo el cuerpo, el síndrome casi siempre viene acompañado de otras afecciones, volviendo al paciente en muchos aspectos frágil y predisponiéndolo a que desarrolle otras afecciones, que van más allá de tener las articulaciones hiperlaxas que generalmente producen dolor constante, sino que van a traer complicaciones a nivel gástrico, arterial, inmunológico y demás. No todos los pacientes van a presentar el mismo nivel de afección, puede ser que en algunos el tener el síndrome pase desapercibido, en otros se podrá presentar una incapacidad y en otros en algún momento se verá en riesgo la vida del paciente.

En este artículo el Estudiante Roman Fenner que estaba haciendo una pasantía el laboratorio mencionó "Es mucho más que una enfermedad estructural. Es un trastorno que afecta todo el cuerpo".

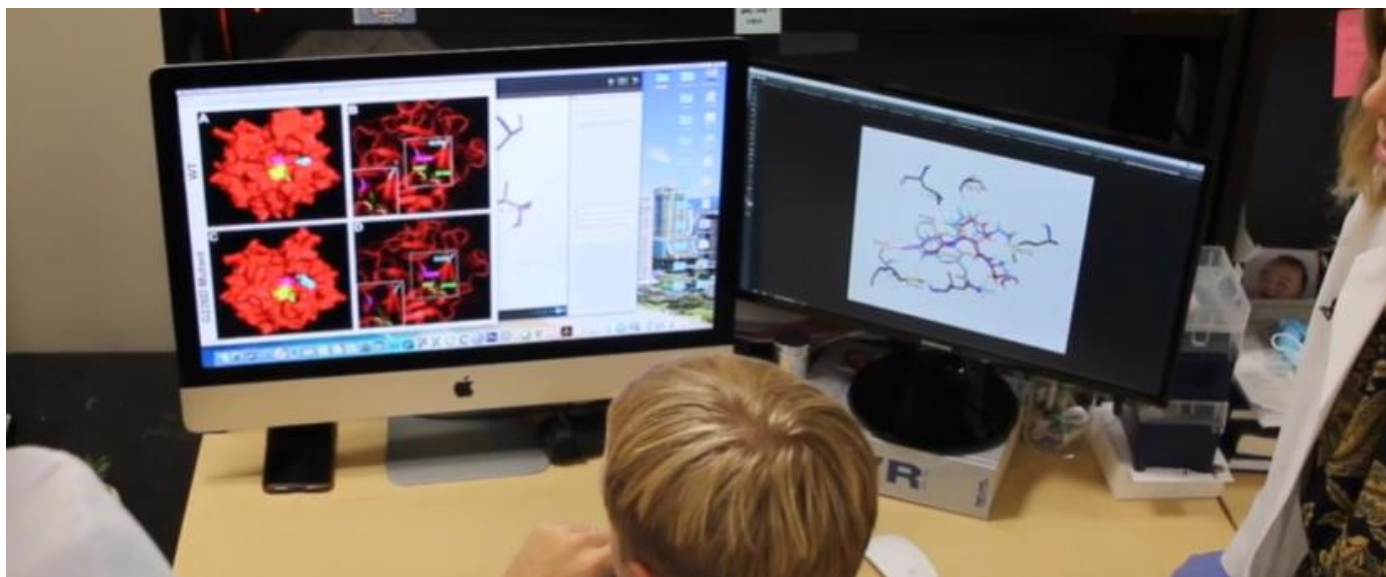
La escritora del artículo menciona que "Se han descubierto mutaciones en unos 20 genes responsables de algunos de los subtipos. Pero el gen asociado al subtipo más común, el Síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvil, o SEDh, ha permanecido – oficialmente desconocido".

Pero aparentemente solo ha sido en el ámbito oficial pues no es desconocido para los investigadores del laboratorio de Norris, pues creen que han identificado una mutación genética asociada con SEDh.

Norris quien inicialmente había investigado la genética de las enfermedades cardiovasculares, y que sus investigaciones inicialmente no eran basadas en Ehlers-Danlos, pudo estudiar el prolapso de la válvula mitral, que produce que las aletas de la válvula mitral no se cierran correctamente con cada latido del corazón, y desde ese estudio salió ese interés, contactando a Cortney Gensemer quien inicialmente no pensó estudiar su propia enfermedad "Estudiar mi propia enfermedad no era algo que creyera factible. No había nadie estudiándolo, así que no fui a la escuela de posgrado pensando en que lo haría... Creo que una de las cosas más interesantes es que, cuando publiquemos, tendremos a cinco personas con el síndrome como autores del artículo. Y será un artículo innovador en términos de investigación de SED ", pues Cortney Gensemer y los cuatro pasantes del curso de verano de pregrado tienen el síndrome de Ehlers-Danlos.

“Creo que una de las cosas más interesantes es que, cuando publiquemos el estudio, tendremos a cinco personas con el Síndrome como autores del mismo. Y será un artículo innovador en términos de investigación de SED”, dijo Gensemer.

Para los pacientes con este síndrome es muy importante que se encuentre la causa científica del síndrome, y que a su vez se actualice la información nueva en los libros médicos, esto es muy importante porque va a aumentar la correcta atención. Debido a la fragilidad que presentan sus órganos, por la afección que el síndrome ejerce el tejido conectivo, que predispone al paciente a tener otras afecciones y/o enfermedades, que muchas veces no son fáciles de diagnosticar o que no aparecen en los exámenes rutinarios hechos por el doctor y que en la gran mayoría de veces van a necesitar exámenes muy específicos, hechos por varios especialistas, y que para poder llegar a esos diagnósticos, será todo un reto para la gran mayoría de pacientes, situación que pone en mayor estrés al paciente, llenándolo de frustraciones, que en ocasiones hasta podrá llegar a desarrollar un rechazo a recibir atención médica, por la incomprensión y muchas veces hasta falta de credibilidad por parte del personal médico, quienes en su gran mayoría simplemente actúan de esa manera por el desconocimiento de la enfermedad, por eso la necesidad de información de la misma.



Norris cuenta que al inicio de la investigación titubearon: "Desde una perspectiva científica, probablemente fue una decisión tonta", pues ya había tantos estudios e investigaciones, que no ofrecían resultados, el panorama y las posibilidades que encontrarán el gen no eran grandes, pero aun así pensaron que valía la pena intentarlo.

En el artículo se explicó que "Los investigadores tienen exomas completos de dos parientes lejanos con los que trabajar. El exoma es la parte del material genético de una persona que contiene genes que codifican proteínas y los científicos creen que es la fuente de la mayoría de las enfermedades genéticas... La secuenciación mostró que los dos individuos compartían 75.000 mutaciones genéticas poco comunes".

Norris resaltó: "Son muchas mutaciones para examinar. Pero poco común no significa necesariamente que cause una enfermedad... Todos tenemos literalmente cientos de miles de cambios que no son comunes, pero ninguno de ellos realmente está causando nada".

Una mutación podría considerarse poco común si se encuentra solo en el 10% de la población, pero dado que el 10% de la población no tiene hEDS, se deduce que ese gen no sería la causa de hEDS.

Gensemer y Norris incorporaron al equipo a Joseph Delaney, Ph.D., un genetista de cáncer en el Departamento de Bioquímica y Biología Molecular, quien les ayudó a reducir la lista a 10 candidatos.

"Nos envió de vuelta la información, y dijo en genética, rara vez tienes estos momentos '¡ajá!', Pero creo que este gen es el 'ajá' ", dijo Norris.

En la investigación Norris y Gensemer pudieron secuenciar las 10 mutaciones genéticas sospechosas, buscando una mutación genética que se mostraría en cada individuo con hEDS, y que al final creen haberlo encontrado.

Creen que es casi seguro que hay más genes involucrados, para esto establecieron un registro de pacientes, en el que los pacientes enviarían voluntariamente muestras de saliva para su análisis. El registro, liderado por cuatro coordinadores clínicos del Instituto de Investigación Clínica y Traslacional de Carolina del Sur (SCTR, siglas en inglés), con Natalie Koren del laboratorio de Norris, que al ser publicada la solicitud se inundó de inmediato con inscripciones: "En un día, tuvimos el registro de hEDS más grande del mundo... Recuerdo ese día, fui a casa y apagué mi correo electrónico porque seguía ding, ding, ding", dijo Norris.



En el artículo se comenta "Junto con los correos electrónicos de registro de pacientes, llegaron las historias personales de personas desesperadas por obtener respuestas".

Para los pacientes con SED, muchas veces es muy difícil ser diagnosticados, pueden pasar años sin entender el origen de todos sus males, generalmente sus afecciones son tratadas por separado y no de manera integral.

"Si tiene prolapso de la válvula mitral y está viendo a un cardiólogo, y se disloca el hombro y está viendo a un ortopedista, y tiene problemas gastrointestinales y ve a un gastroenterólogo - por lo general no hay nadie que se encargue de todos los síntomas en conjunto. Por lo tanto, los pacientes pasarán mucho tiempo pensando que tienen todos estos problemas de salud diferentes, que sí tienen, pero no saben que es parte del síndrome... Existe una idea errónea entre muchos médicos de que el SED es simplemente un mecanismo de doble articulación y que estos pacientes no sufren de dolor crónico, hospitalizaciones y cirugías", dijo Gensemer.

El conocimiento de la enfermedad por parte de los doctores generales, médicos de familia, pediatras e internistas, es vital pues son los primeros que el paciente van a ver, y son los encargados de coordinar con los especialistas, los análisis, tratamientos y seguimientos necesarios para cada paciente.

Gensemer Comento: "Necesitamos construir una comunidad de personas que comprendan la enfermedad. ¿Quién mejor para hacerlo que los que padecen la enfermedad?"

También Gensemer mencionó "El diagnóstico precoz es fundamental. Aunque todavía no existe un tratamiento, saber que tienen el trastorno significa que los pacientes pueden controlar sus síntomas mediante fisioterapia proactiva y elecciones de estilo de vida... Para mí, cuando era niño, jugar lacrosse y correr de manera competitiva no eran las mejores opciones", Estos son sus comentarios como que como paciente ha pasado, pues ha tenido numerosas cirugías ortopédicas y neurológicas.



Otro caso referente al tema fue el de Sofia Luzbetak, una pasante de verano de la Universidad de California en San Diego, quien realizó gimnasia y danza cuando era joven por ser muy flexible: "Causé un daño articular irreversible".

Como muchos pacientes de edad temprana, que han enfrentado la misma explicación que los médicos dan los dolores articulares, los famosos dolores de crecimiento, ella al llegar a la pubertad, después de pasar por dolores que la mantenían en cama, y ver el deterioro de su calidad de vida, finalmente encontró un médico que sospechaba del SED pero no se sentía calificado para hacer el diagnóstico. Al final su familia tuvo que viajar fuera del estado para buscar atención médica.

Luzbeak continuó diciendo... "Terminé sin poder terminar la secundaria. Tuve que obtener mi GED porque los siguientes cuatro años estuvieron llenos de constantes citas médicas y visitas al hospital"

Deatra Bear de Colorado Mountain College, tuvo que buscar ayuda médica en Florida, viviendo en Colorado, para así recibir el diagnóstico. Sus síntomas se manifiestan principalmente como gastrointestinales, los médicos inicialmente pensaron que era la enfermedad de Crohn. Estos síntomas no permiten que su estómago digiera bien y tiene un tubo de alimentación para así poder recibir una nutrición adecuada.

Es increíble a pesar de que hay un registro "...80% de las personas en el registro de pacientes informan sobre algunos problemas gastrointestinales" que este problema no es considerado por los médicos un factor para investigar alguna relación inicial del paciente con el síndrome de Ehlers Danlos.

Fenner otro de los integrantes de la investigación, tuvo la suerte, si se puede llamar de esta manera, pues fue diagnosticado a los 9 años, después de que su madre y su hermana, más gravemente afectadas, fueran diagnosticadas: "Ella me sentó y me dijo: Sé que esto va a ser difícil de escuchar, pero ya no puedes jugar al fútbol, tienes que dejar de taekwondo, no puedes ser un Boy Scout, todas estas cosas van a ser realmente malo para tu cuerpo... Así que me volví a la música y ahora tengo una doble licenciatura en biología y música".

Katherine Singleton, una estudiante de Clemson, que en el artículo se relata que "Fue diagnosticada recientemente. Ella también hizo gimnasia y baile además de correr, donde los entrenadores la pusieron en carreras de vallas porque estaban asombrados de la facilidad con la que podía mover la pierna hacia arriba

y hacia arriba... Pero Singleton comenzó a experimentar una fatiga extrema en la escuela secundaria. Dormía y dormía y, sin embargo, nunca se sentía mejor”.

La fatiga crónica, puede ser confundida muchas veces con la depresión, y en muchos casos pacientes se sienten acusados de ser “flojos”, al mismo tiempo de haber demostrado ser muy activos y capaces de realizar actividades extremas, y por ese motivo son derivados a un psicólogo o psiquiatra, pero por la razones equivocadas, es muy importante que en muchos casos los pacientes necesiten ese apoyo, pues también pueden presentar depresión, y más aun si la enfermedad está ocasionando demasiados estragos en su vida diaria. En el caso de Singlenton, ella pudo llegar a una lista de verificación de diagnóstico, con este inicio finalmente buscó y luchó por encontrar su real diagnóstico, se decidió a buscar varios especialistas, pero descubrió que era muy difícil para los especialistas otorgarle finalmente ese diagnóstico anhelado, pero finalmente lo logró y no solo eso, sino que en la actualidad “está contribuyendo al conocimiento científico sobre su enfermedad”.

Schrier dijo que le resultó enriquecedor ver al grupo abordar esta pregunta de investigación, sobre todo sabiendo la poca atención que recibe. Ella ha sido abierta sobre su diagnóstico con la esperanza de generar más conciencia y atención sobre el SED, incluso alentando a sus seguidores a donar al laboratorio de Norris, si se sienten motivados a hacerlo.

Estas noticias llenan de esperanzas a los pacientes, así como el saber que en el grupo de investigadores, están trabajando pacientes que han tenido que pasar por tanto y por eso pueden comprender a las personas que como ellos quieren finalmente poder encontrar la cura que según Norris entre los siguientes tres a cinco años estarían llenos de descubrimientos y posible tratamiento.

"Al identificar una causa de la enfermedad, ahora podemos comenzar a comprender la enfermedad más a fondo.... Esto nos ayudará a realizar un diagnóstico temprano y proporcionar pistas para los tratamientos. Seguimos siendo optimistas de que nuestros descubrimientos brindarán una esperanza continua para quienes tienen SEDh y una mejor calidad de vida con menos cirugías y menos dolor ”.

Artículo basado en investigaciones, en múltiples testimonios de pacientes y en el artículo:

<https://web.musc.edu/about/news-center/2021/07/14/musc-researchers-announce-gene-mutation-discovery-associated-with-eds-ehlers-danlos?fbclid=IwAR2rjzhxE-3pFGs4kqwKiHE25cPotwiy-Mo-7N12UsrHySes6yoavDGWCQ4>

Fotografías obtenidas de:

<https://web.musc.edu/about/news-center/2021/07/14/musc-researchers-announce-gene-mutation-discovery-associated-with-eds-ehlers-danlos?fbclid=IwAR2rjzhxE-3pFGs4kqwKiHE25cPotwiy-Mo-7N12UsrHySes6yoavDGWCQ4>

<https://www.missamerica.org/miss-america-2020-camille-schrier/>