

CIENCIA  
SALUD  
SOCIEDAD  
TECNOLOGÍA

E M 2

EL MUNDO  
SÁBADO  
2 DE ENERO  
DE 2016



## «SI TÚ SONRÍES, YO TE CURO»

**SUPERACIÓN.** Isabel le hizo una promesa a su hija Mencía cuando nadie sabía aún la causa de su rara enfermedad. «Tu sonrisa por una cura». Ahora que conoce las mutaciones que ocasionan su retraso, ha puesto en marcha una fundación para financiar la investigación de la terapia génica en enfermedades mitocondriales como la suya.

POR MARÍA VALERIO MADRID



Como todas las primerizas, Isabel Lavín tenía un montón de sueños para su hija Mencía. Imaginaba la ropa que le pondría, el colegio que elegirían para ella, pensaba incluso en que la llevaría a clases de chino desde pequeña. Ahora que sabe que Mencía tiene una rara y grave enfermedad genética, Isabel sólo sueña con que un día le diga mamá. Pero Isabel no es mujer de estarse quieta y mientras sueña ha decidido crear una fundación para investigar el uso de terapia génica en enfermedades raras como las que padece su hija.

Mencía tiene seis años, pero su organismo se comporta como el de un bebé. No sostiene la cabeza, no habla, ni siquiera gatea o puede sentarse sola. La culpa la tienen dos raras mutaciones en el gen GFM1; una de ellas, nunca antes descrita en la literatura científica. La otra, responsable de que todos los niños portadores hasta la fecha hayan fallecido.

Pero toda esa información sólo la tienen Isabel y su marido desde hace un par de años. Porque los primeros cuatro

años de vida de Mencía sólo pueden resumirse como un peregrinaje de médico en médico en busca de una respuesta.

«Cuando nació Mencía, en febrero de 2009, yo estaba muy pendiente de su sonrisa», explica Isabel desde Barcelona, donde se acababan de mudar por el trabajo de su marido —él es de Cáceres; ella, de Santander—. Pero esa sonrisa no llegaba y pasaban los días. Y la inquietud de Isabel crecía.

A los dos meses y medio de nacer, Mencía empezó a llorar con la comida, primero sólo un poco, después, hasta ocho horas seguidas sin parar. «La ingresaron en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona y los médicos nos dijeron que se moriría, que padecía algún síndrome raro y que probablemente no llegase a Navidad». Después de meses oyendo que Mencía no tenía nada, que lloraba por un simple reflujo... por fin alguien se tomaba en serio su caso. Sin embargo, las pruebas que le hicieron durante las seis semanas que estuvo ingresada no lograron poner un nombre a su enfermedad. «Para entonces

yo le hice una promesa a mi hija y le dije que si ella sonreía yo la iba a intentar curar», recuerda Isabel durante su conversación con EL MUNDO.

#### UNA SONRISA

Empeñada con todas sus fuerzas en cumplir esa promesa, Isabel y su marido llevaron a Mencía al Hospital Johns Hopkins de Baltimore (en EEUU), donde iniciaron un potente tratamiento con corticoides para intentar paliar aquel mal tan raro al que nadie aún sabía poner nombre. «Cuando volvimos a España, después de tres semanas, de repente, un día empezó a sonreír. Tenía ya nueve meses».

Isabel atribuye aquella ligera mejoría al tratamiento con corticoides que le prescribieron en EEUU, y que también hizo que dejase de llorar con la comida. A pesar de esa mejoría, la afectación cerebral y muscular de Mencía era evidente, pero ningún especialista sabía el origen de su neurodegeneración.

La respuesta les llegó finalmente hace dos años desde el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, donde identificaron

las dos mutaciones que estaban causando la enfermedad de Mencía. «Son tan raras (una de ellas descrita por primera vez) que los médicos nos decían que era un milagro incluso que siguiese viva». Como les explicó el genetista Julio Montoya, las células de Mencía son como una ciudad, con un ayuntamiento (el núcleo) y una central eléctrica (la mitocondria). «Los fallos que causan dos *jefazos* del ayuntamiento impiden que las órdenes lleguen a la central», explica Isabel, convertida a la fuerza en toda una experta en terapia celular y enfermedades mitocondriales. «Pero creen que tiene que haber algo más, una especie de compensación genética para que Mencía siga con vida», explica.

Con ese diagnóstico, los padres de esta *niña milagro* han recorrido medio mundo buscando un tratamiento, una esperanza a la que aferrarse. «Hasta la fecha, ya están estudiando sus células en New Castle (Reino Unido), Colonia (Alemania), en el Hospital Infantil Necker de París (Fran-

cia) y en Nijmegen (Holanda)», enumera Isabel. En el centro holandés han probado incluso una molécula experimental (KH167) en células de la piel de Mencía (en concreto, en fibroblastos) «y parece que están respondiendo».

Pero el interés no está sólo fuera del país. También en España, el doctor Miguel Ángel Martín, del Hospital 12 de Octubre de Madrid, ha iniciado un estudio con fibroblastos (que obtienen tomando una pequeña biopsia de la piel de sus brazos). Como explica Isabel, el estudio consiste en reprogramar esas células para dar marcha atrás a su reloj biológico y reconvertirlas posteriormente en los dos tipos de células más afectadas en el organismo de Mencía, neuronas y tejido muscular.

Isabel sabe que los avances que se puedan producir en el terreno de la terapia génica o celular no lleguen a tiempo para curar a Mencía («sé que toda esa investigación llevará tiempo»), pero aún así ha puesto en marcha la Fundación Mencía ([www.fundacionmencia.org](http://www.fundacionmencia.org))

«LA INGRESARON EN EL HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU DE BARCELONA Y LOS MÉDICOS NOS DIJERON QUE SE MORÍA,

QUE PADECÍA ALGÚN SÍNDROME RARO Y QUE PROBABLEMENTE NO LLEGASE A NAVIDAD», EXPLICA ISABEL, SU MADRE

**A pesar de que tardó casi nueve meses en sonreír por primera vez, Mencía no deja de reír.** FUNDACIÓN MENCÍA

algo... Pero lo importante es asesorarte, pensar cómo hacerlo de forma eficaz y sostenible y ser transparente», diagnostica Carnero, cuya fundación dona 100.000 euros anuales a un proyecto científico.

Son varios los puntos que comparten este tipo de asociaciones creadas por padres (como Stop Sanfilippo –dedicada al síndrome raro del mismo nombre– o Walk On Project –para enfermedades neurodegenerativas–). En primer lugar, todas ellas han comprendido de inmediato la necesidad de contar con comités científicos independientes que valoren y decidan qué proyectos de investigación financiar («no puedes dar el dinero a cualquier proyecto, es importante dejarte asesorar por gente que sabe más que tú», defiende Carnero).

Además, todas ellas comparten un tremendo espíritu creativo para sacar fondos mediante acciones de todo tipo. Desde carreras y dorsales solidarios, conciertos o festivales de música, lotería... «Quizás lo más difícil es implicar en la permanencia, fidelizar y crear vínculos con la asociación más allá de las campañas puntuales», admite Carnero.

Otro de los puntos en los que actualmente hay más debate es en la financiación del llamado *tercer sector*. En el caso de la Fundación Pablo Ugarte, como presume Mariano, todo lo que se recauda se destina íntegramente a la investigación, porque todos sus miembros son voluntarios y no existen gastos de personal, ni sede, viajes... Para José Carnero (en cuya fundación trabajan tres personas a tiempo parcial), es importante destinar el mínimo dinero posible a gastos de personal, aunque destaca al mismo tiempo la necesidad de que las asociaciones cuenten con perfiles profesionales que les permitan ser competitivas. «Por mucho que seas filantrópico, sin llegar a ser una empresa sí es necesario generar recursos», apunta.

## OTROS EJEMPLOS DE PADRES CORAJE

Mariano Ugarte todavía recuerda una pequeña noticia que EL MUNDO publicó en 2011 sobre el nacimiento de la Fundación Pablo Ugarte, que él y su familia acababan de poner en marcha como homenaje a su hijo Pablo (2000-2010), fallecido a causa de un tumor en la pelvis. «Fue una pequeña catapulta», recuerda ahora.

Una catapulta que cuatro años más tarde ha llegado a convertirse en la asociación que más dinero destina a la investigación del cáncer infantil. En total, 348.000 euros anuales destinados a 16 proyectos en 13 hospitales españoles que, como presume Mariano, «garantizan la continuidad, la financiación estable y la tranquilidad de los investigadores que lideran estos proyectos de investigación».

Como Isabel Lavín o Mariano Ugarte, muchos son los padres tocados por la desgracia de un hijo enfermo que deciden aparcar el sufrimiento y remangarse. Lo sabe bien José Carnero, el artífice de *Uno entre cien mil*, una entidad sin ánimo de lucro que recauda fondos para investigar la leucemia infantil y que nació también a raíz del diagnóstico de su hijo Guzmán.

«Aquí no consiste en pensar, sino en hacer. Todos podemos hacer algo, bien sumarnos a proyectos ya existentes o montar

aunque Mencía es incapaz de hablar, su musicoterapeuta logra sacar de ella sonidos, movimientos y carcajadas, lo más valioso para su familia.

«Mencía cumple siete años en febrero y ni un solo médico se atreve a decirnos que estas terapias experimentales le van a llegar a tiempo», admite su madre, «pero quiero aportar mi granito de arena a la ciencia. Ayudar a buscar la solución de todas las enfermedades genéticas, con el sueño, sí, de poder llegar a curar a mi hija algún día».

Porque como ella misma resume, sueña con que un día, en un futuro no muy lejano, «cuando unos padres lleguen a un hospital preocupados porque a su hijo le pasa algo... el médico les diga que sí hay tratamiento».

Mientras tanto, lo más determinante para Isabel es la sonrisa de su hija. «Le prometí a mi hija que si ella sonreía yo la curaría. Mencía ha cumplido la parte del trato. El 28 de octubre de 2009 empezó a sonreír para no parar. Eso es lo más importante para mí, es lo que me acompaña siempre», concluye esta *madre coraje*.

destinada a financiar proyectos de investigación en España sobre enfermedades mitocondriales. «Sé que niños como Mencía se curarán en el futuro, pero yo no puedo esperar».

Con la ayuda de un comité científico independiente, la fundación ha elegido al grupo del doctor Ramón Martí del Hospital Universitario Vall d'Hebron (Barcelona) para financiar su primer proyecto. Un ensayo de tres años de duración (con una financiación de unos 260.000 euros), liderado por el investigador Javier Torres, que intentará replicar en un modelo de ratón la enfermedad que sufre Mencía.

### EL GEN DEL NÚCLEO

El doctor Martí (investigador del Ciberer y responsable del laboratorio de Patología Mitocondrial del Vall d'Hebrón) explica a EL MUNDO que la enfermedad de Mencía está causada por un gen del núcleo de la célula «que codifica proteínas que físicamente se desplazan a la mitocondria, por lo que se considera una enfermedad mitocondrial». Para su la-

boratorio, admite, esta financiación supone una oportunidad para abrir una nueva línea de investigación. «Isabel ya sabe que es difícil que pueda ayudar a su hija porque será difícil revertir la degeneración que ya ha causado el fallo en sus mitocondrias».

Aún así, esta *madre coraje* está convencida del proyecto, «porque no sólo podría beneficiar a mi hija, sino a muchos otros niños por el camino», explica. Como añade el doctor Martí, en una primera fase se creará un ratón trasgénico con las mismas mutaciones que Mencía y, sólo más adelante («y compartiendo nuestros hallazgos con otros grupos») se podría empezar a explorar el uso de terapia génica en estos animales para corregir esos defectos.

Mientras su madre cuenta con detalle este largo periplo, Mencía duerme tranquila la siesta. Por la mañana ha tenido hora y media de fisioterapia, un ritual que repite todos los días por la mañana y por la tarde. Además, ha tenido tiempo también para ir a la piscina, una de sus pasiones junto a la música. Porque

«MENCÍA CUMPLE SIETE AÑOS EN FEBRERO Y NI UN SOLO MÉDICO SE ATREVE A DECIRNOS QUE ESTAS TERAPIAS

EXPERIMENTALES VAN A LLEGAR A TIEMPO, PERO QUIERO APORTAR MI GRANITO DE ARENA A LA CIENCIA», DICE ISABEL