Científicos de la UB lanzan una campaña de investigación del síndrome Opitz C, que sufre una joven de Terrassa

La lucha contra el reloj de Marta

GEMMA MIRALDA

Marta, afectada por el síndrome Opitz C, junto a sus padres, Carles y Begoña

PALOMA ARENÓS
Terrassa

Marta tiene 18 años y no habla, prácticamente no comprende las palabras y tiene dificultades para transmitir sus emociones. Camina siempre con ayuda y su autonomía es muy limitada. Pero como sus padres, Carles Godall y Begoña Guerrero, Marta es una luchadora, que no se ha dejado vencer por el síndrome Opitz C, una enfermedad genética rara y muy grave, que hoy en día no tiene posibilidad de tratamiento y que sufren unas sesenta personas en el mundo –en España hay otro caso en Asturias–. "Marta nació con una pluridiscapacidad severa. Los médicos no nos daban una esperanza de vida de más del año. Su crianza ha sido muy compleja, ya que sufrió tres paradas respiratorias antes de cumplir el año y medio y no nos diagnosticaron su enfermedad hasta esa edad", explican sus padres.

Tras un viaje a Estados Unidos para conocer al John M. Opitz, el médico descubridor de este síndrome, y a diferentes familias que lo padecen, Godall –informático, ahora en paro– creó en el 2006 la asociación Síndrome Opitz C (www.asopitzc.org) para dar visibilidad a esta enfermedad y conseguir que se empezara a investigar sobre ella.

Gracias a su perseverancia, el equipo de Genética Humana de la Universitat de Barcelona (UB), liderado por Daniel Grinberg, impulsará un proyecto de investigación seleccionado por la plataforma de *crowdfunding* científico Precipita (www.precipita.es), que necesita llegar a los 25.000 euros. "Queremos obtener la secuenciación del exoma humano, el mejor método disponible actualmente para encontrar el gen de Opitz C", según Grinberg. El plazo se agota el próximo 6 de enero. "Es una carrera a contrarreloj para ayudar a Marta y a las otras familias que sufren y para conseguir un diagnóstico prenatal y más información", afirman los padres.

A pesar de contar con ayudas económicas y logísticas limitadas y que la esperanza de vida de los afectados es corta, los Godall-Guerrero han dado su máximo para que su hija tenga una buena calidad de vida. "Nos mudamos de Barcelona a Terrassa para tener un piso adaptado, va a un centro de educación especial, tiene sesiones de fisioterapia y monta a caballo. ¡Incluso hizo unos días de terapia con delfines en Tenerife! Todo para mejorar su desarrollo y verla un poco más feliz", detallan. "Pero, a partir de los 14 años, coincidiendo con el inicio de su menstruación, hizo una regresión y cada vez es más dependiente. Es como un bebé grande. Pasó de comer sólido a todo triturado, precisa casi siempre de la silla de ruedas y cuando está en el sofá, se deja caer al suelo...", enumeran. Desde junio, Marta sufre convulsiones epilépticas y con el medicamento, apenas duerme. Sus padres tampoco descansan y reconocen que sufren mucho estrés. "¿Quién cuida al cuidador? Necesitaríamos un centro donde dejarla un par de días y que estuviese bien atendida, para hacer un poco de vida normal", reflexionan.

La universidad y la familia de Marta necesitan 25.000 euros para estudiar esta enfermedad rara

La investigadora Susanna Balcells tiene claro que se trata de una "investigación cara, por lo que necesitamos el máximo de ayuda económica para poder atender todas las fases y estudiar el exoma de más pacientes". La científica subraya que actualmente se desconoce "cuál es el gen o los genes responsables del síndrome y su modo de herencia. Queremos investigar para identificarlo, entender cómo funciona y buscar posibles tratamientos y terapias".

El exoma constituye sólo un 1% de todo el genoma, pero concentra toda la información para la síntesis de todas las proteínas. "Secuenciando sólo el exoma ahorramos tiempo y dinero sin perder la información que andamos buscando", detallan los investigadores de este proyecto.●

25 años de estudios genéticos

El grupo de Genética Molecular Humana vinculado al Departamento de Genética de la Facultad de Biología de la UB lleva más de 25 años investigando enfermedades genéticas. Sus científicos, además, imparten asignaturas de genética, dirigen tesis doctorales y colaboran con diversos grupos de investigación nacionales e internacionales en el campo de las enfermedades genéticas. Estas colaboraciones incluyen la participación en grandes consorcios como los de osteoporosis o enfermedades neurológicas, con grupos punteros en el mundo como en el caso de las enfermedades lisosomales u óseas. En este proyecto, el grupo colabora con el profesor John M. Opitz, que es quien describió el síndrome. Es un grupo de calidad reconocido por la Generalitat de Catalunya y forma parte del Instituto de Biomedicina de la UB y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

VEA MÁS INFORMACIÓN EN LA WEB DE 'LA VANGUARDIA'
http://goo.gl/2nocVz