

proteína y en los de Becker es una ausencia parcial. Esta proteína se expresa en músculo y cuando este carece de ella se debilita y se daña con facilidad, generando problemas motores y de fisiología muscular. Esto va a llevar a la pérdida de autonomía motriz de los pacientes y a complicaciones adicionales como afectación del músculo cardíaco y músculos respiratorios, entre otros. El desenlace suele ser una muerte prematura.

¿Qué esperanza de vida tienen los pacientes con estas distrofias musculares?

R.M.: La esperanza de vida en Duchenne está en torno a los 30 años y en Becker podemos irnos por encima de los 55 años.

Aunque se trata de enfermedades neuromusculares, la investigación se ha centrado más en músculo que en cerebro. ¿Qué efectos provoca a nivel neurológico?

R. M.: El gen se expresa también en células nerviosas, en el cerebro. La ausencia de la distrofina va a provocar alteraciones diversas en distintas áreas cerebrales relacionadas con la función cognitiva: aprendizaje, memoria, emociones o conducta social. Por lo tanto, se observa en los pacientes alteraciones neuropsicológicas y de conducta. Hay factores que todavía se escapan a nuestro conocimiento, no tenemos aún las claves de por qué, por ejemplo, en un grupo tenemos trastornos del espectro autista y en otros trastornos obsesivos compulsivos o déficits de atención.

En esa búsqueda de alteraciones neurológicas surge el proyecto BIND (Brain Involvement in Dystrophinopathies). ¿Qué novedades reúne la iniciativa?

R. M.: En el proyecto vamos a desarrollar la caracterización de los déficits neuropsicológicos, saber el espectro de alteraciones que podamos encontrar en los pacientes y establecer las relaciones genotipo-fenotipo, tratar de asociar los diferentes perfiles neuropsicológicos y neuropsiquiátricos con el tipo y lugar de mutaciones observadas. Las alteraciones cognitivas asociadas a esta distrofia muscular ya estaban descritas por Duchenne pero pasamos muchos años sin prestarles atención.

¿Por qué?

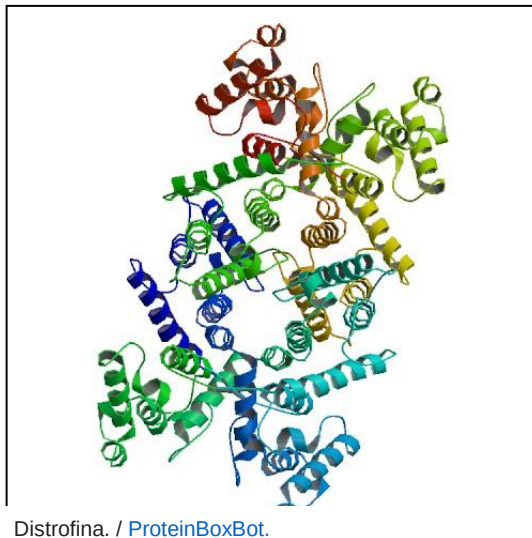
R. M.: Entre las razones podría estar que la esperanza de vida es tan corta que la investigación se ha centrado en buscar la causa de la mortalidad y en la degeneración muscular, por eso gran parte de los recursos se han ido en esas líneas. Eso ha ayudado a que haya tratamientos y nuevas terapias que están incrementando la esperanza de vida. Pero, con ellos, aparecen otros problemas neuropsicológicos incapacitantes para llevar una vida normal. Esta no es la primera investigación en cerebro de Duchenne, pero es el primer esfuerzo a un nivel internacional donde nos ponemos en conjunto

investigadores que llevamos años trabajando en distintos aspectos de la enfermedad.

¿Qué especialidades trabajaréis en este proyecto multidisciplinar?

R. M.: Genetistas moleculares, biólogos celulares, histólogos, farmacólogos, psicólogos, médicos: somos un total de 19 grupos procedentes de 8 países europeos y Japón, que es país invitado.

Luis Miguel García (L.M.G.): Incluso nosotros somos un grupo interdisciplinar. Rubén se mueve más en el ámbito de la genética de la enfermedad y de los patrones de conducta en modelos animales y yo en el ámbito de la neuropsicología humana. Se trata de combinar esos dos aspectos para hacer una evaluación lo más amplia e intensiva posible con estos pacientes y después ser capaces de hacer propuestas de intervención que tengan algún efecto positivo o paliativo con estos pacientes.



Distrofina. / [ProteinBoxBot](#).

¿Qué resultado, dentro de cuatro años, os gustaría comunicar?

L.M.G.: Del proyecto BIND, entre otros objetivos a cumplir, esperamos poder resolver la relación genotipo-fenotipo respecto a la heterogeneidad de perfiles neuropsicológicos y neuropsiquiátricos que presentan los pacientes y hallar la mejor forma de evaluar y detectar los diferentes déficits cognitivos para diseñar estrategias de intervención. Como un paso más allá de BIND, nos gustaría poder confirmar que los pacientes responden a la intervención neuropsicológica y mejoran su nivel cognitivo. Nos encantaría encontrar este resultado, sobre todo en las etapas educativas.

¿Cómo surge la participación de la UCM en el proyecto?

R.M: Yo llevo quince años trabajando en la enfermedad en modelos animales y vinculado a uno de los equipos franceses que forman parte también del consorcio. Cuando surgió la oportunidad de esta gran aventura de coordinación a nivel europeo me plantearon la posibilidad de desarrollar algo en España, dado que tenemos una población de pacientes que no se había caracterizado previamente. Me pareció importante extender la investigación aquí centrándome más en los pacientes y no tanto en modelos animales. Uno de los grandes intereses del proyecto es que no se quede solo la cosa en la ciencia y en el laboratorio, sino llegar a las familias.

Porque ellas también son víctimas de la enfermedad

