

Una variante genética ilumina el enigma de la esclerosis múltiple: por qué unos pacientes requieren silla de ruedas y otros suben el Everest

El descubrimiento abre una nueva vía para buscar tratamientos contra la enfermedad, iniciada por el virus de la enfermedad del beso

Un estudio con 10 millones de militares reveló el año pasado que el omnipresente [virus de Epstein-Barr](#), que infecta al 94% de las personas y provoca la enfermedad del beso, también es [la causa principal](#) de la esclerosis múltiple, un trastorno infrecuente que, en los casos más graves, hace que los afectados tengan problemas para hablar y caminar. En [36 de cada 100.000 ciudadanos](#), el virus dispara un proceso en el que las propias defensas del cuerpo humano destruyen la envoltura de las neuronas, como si se pelasen los cables del cerebro y la médula espinal. Algunos pacientes necesitan una silla de ruedas, pero otros son capaces de alcanzar la cumbre del Everest, como la profesora estadounidense [Lori Schneider](#). Una nueva investigación, con 22.000 pacientes, identifica este miércoles la primera variante genética asociada a una evolución más agresiva de la enfermedad. Los investigadores creen que el descubrimiento abre un camino hacia tratamientos que eviten la discapacidad.

Los autores, de dos consorcios internacionales con un total de unos 150 científicos, han examinado siete millones de variantes genéticas, hasta identificar una región clave entre dos genes: el DYSF, implicado en la reparación de células dañadas [en los músculos](#), y el ZNF638, involucrado en el control de las infecciones por virus. La neuróloga [Sara Llufríu](#), del Hospital Clínic de Barcelona, explica que si una persona hereda esta variante, tanto de su madre como de su padre, “necesita el apoyo de un bastón más de tres años y medio antes”. El Clínic ha aportado los datos de unos 300 pacientes al macroestudio, que se publica este miércoles [en la revista Nature](#), referente de la mejor ciencia mundial.

[Alberto Ascherio, médico: “Si no tienes el virus de la enfermedad del beso, tu riesgo de desarrollar esclerosis múltiple es prácticamente cero”](#)

La comunidad científica ya había encontrado unas 200 variantes genéticas asociadas al riesgo de sufrir esclerosis múltiple, pero esta es la primera vinculada a la progresión rápida de la enfermedad, según subraya el neurólogo [Manuel Comabella](#), del Centro de Esclerosis Múltiple de Cataluña. “La enfermedad es muy heterogénea. Muchos pacientes necesitan primero una muleta para caminar, después dos muletas y, finalmente, dependen de una silla de ruedas. Pero también hay formas más *benignas*. Hay pacientes que incluso se mantienen muy activos físicamente y corren kilómetros y kilómetros. Evidentemente, esto ha de obedecer a factores posiblemente genéticos”, expone Comabella. Su centro, perteneciente al Hospital Vall d’Hebron de Barcelona, ha aportado información de 173 pacientes.

La esclerosis múltiple no tiene cura, pero en las últimas décadas se ha producido una “revolución terapéutica” que ha permitido reducir e incluso evitar los brotes de la enfermedad, según subrayan los autores del nuevo estudio. El trastorno se caracteriza por un proceso inflamatorio, clave al principio, y un componente neurodegenerativo, responsable de la progresión de la enfermedad. Los [tratamientos actuales](#) solo actúan sobre la inflamación, por lo que [no frenan el avance](#) de la esclerosis múltiple a largo plazo. Comabella destaca que el descubrimiento de la variante genética apunta a un nuevo talón de Aquiles. “El hallazgo ilumina un posible mecanismo implicado en la progresión de la enfermedad, que en el futuro podría ser susceptible de ser bloqueado con fármacos”, opina el neurólogo.



Los investigadores Sara Llufrí, Albert Saiz y Yolanda Blanco, coautores del estudio en el Hospital Clínic de Barcelona. **HOSPITAL CLÍNIC / IDIBAPS**

Los datos de los 22.000 pacientes también sugieren que el nivel educativo tiene un papel protector frente a la esclerosis múltiple, mientras que fumar agrava la enfermedad. El neurólogo británico [Stephen Sawcer](#), uno de los autores principales de la investigación, reconoce que es difícil cuantificar estos efectos. “Hemos visto que, en promedio, cada año extra de estudios reduce la gravedad unos 0,05 puntos, en una escala del 0 al 10, lo que equivale a un 0,5%”, señala Sawcer, de la Universidad de Cambridge. El nivel educativo también tiene un papel protector en otras enfermedades neurodegenerativas, como [el alzhéimer](#).

El trabajo incluye datos de pacientes de Europa, Australia, Estados Unidos y Canadá. El neurólogo [Luis Querol](#), del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona, aplaude el estudio, en el que no ha participado, pero apunta sus limitaciones. “Existen muchos factores involucrados en la progresión rápida hacia la discapacidad: la edad de los pacientes, los hábitos, los tratamientos utilizados, incluso variantes geográficas”, ha explicado Querol al portal [Science Media Centre](#). “Algunos de estos factores no parecen haber sido tenidos en cuenta, por lo que se necesitarían nuevas cohortes que permitan controlar esas diferencias, para comprobar si se replican los resultados”, ha subrayado.

El equipo del epidemiólogo italiano [Alberto Ascherio](#), de la Universidad de Harvard (EE UU), descubrió el año pasado que el virus de Epstein-Barr, culpable de la enfermedad del beso, también es “la causa principal” de la esclerosis múltiple. “Probablemente, la esclerosis múltiple no se desarrolla si una persona no está infectada con el virus”, explicó en [una entrevista](#) con este periódico. Para Ascherio, la enfermedad es “una complicación rara de la infección”. El nuevo trabajo servirá para iluminar qué ocurre una vez que se desata ese complejo proceso autoinmune inflamatorio.

Fuente:

<https://elpais.com/ciencia/2023-06-28/una-variante-genetica-ilumina-el-enigma-de-la-esclerosis-multiple-por-que-unos-pacientes-requieren-silla-de-ruedas-y-otros-suben-el-everest.html>

[MANUEL ANSEDE](#)

[28 JUN 2023](#)