



El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII abre una Unidad de Inmunogenética para estudiar síndromes autoinflamatorios

- La nueva Unidad de Inmunogenética del ISCIII estudiará diferentes síndromes autoinflamatorios de baja prevalencia, que afectan en su mayoría a niños y niñas, y que suelen presentar características clínicas graves e incapacitantes que requieren un diagnóstico temprano para poder optar a terapias efectivas.
- La Unidad está coordinada por la investigadora Marta Martín Fernández, que se incorporará al ISCIII desde la Escuela Icahn de Medicina del Complejo Hospitalario Mount Sinai de Nueva York, en Estados Unidos, donde ha trabajado en los últimos 8 años.
- Este jueves, 29 de febrero, es el Día Mundial de las Enfermedades Raras. El ISCIII tiene un centro propio específico para estudiar estas patologías, el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), y un Área de Enfermedades Raras (CIBERER) en el Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER-ISCIII).

28 de febrero de 2024. El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) tiene en las enfermedades raras una de sus principales áreas de investigación. Cuenta para este ámbito con un centro propio específico, el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), que acaba de reforzar su organigrama con la incorporación de un nuevo laboratorio, la Unidad de Inmunogenética.

Su responsable es Marta Martín Fernández, que se incorporará al ISCIII proveniente de la Escuela Icahn de Medicina del Complejo Hospitalario Mount Sinai de Nueva York, en Estados Unidos, donde ha trabajado en los últimos 8 años como investigadora posdoctoral y profesora asistente de investigación.



La nueva Unidad de Inmunogenética de Enfermedades Raras tiene como objetivo estudiar síndromes autoinflamatorios poco comunes mediante el análisis de pacientes afectados por estas enfermedades. Las personas que sufren estos síndromes autoinflamatorios son en su mayoría niños y niñas, y suelen presentar características clínicas graves e incapacitantes que requieren un diagnóstico rápido para iniciar un tratamiento efectivo.

Hay numerosos síndromes autoinflamatorios, la mayoría de ellos de origen genético. Todos ellos se consideran enfermedades raras por su escasa prevalencia entre la población, menos de 5 casos por cada 10.000 personas y, en ocasiones, sólo decenas de casos entre toda la población. La mayoría son causadas por mutaciones que provocan el mal funcionamiento de determinadas proteínas, causando una respuesta inflamatoria descontrolada que provoca fiebre, alteraciones cutáneas, problemas articulares, afectaciones pulmonares, distrofias y una extensa variedad de síntomas dependiendo de cada síndrome. Estas enfermedades suelen ser tratables, aunque no siempre es sencillo diagnosticarlas, obligan a un tratamiento crónico y conllevan dificultades para adaptarse a las actividades diarias.

Entre los síndromes autoinflamatorios se encuentran la fiebre mediterránea familiar, la hiperinmunoglobulinemia D, los síndromes periódicos asociados a la criopirina, la osteomielitis multifocal estéril, la sarcoidosis y la artritis idiopática juvenil de inicio sistémico, entre muchos otros.

Foco en diagnóstico precoz y terapias específicas

En concreto, la nueva Unidad de Inmunogenética se enfocará inicialmente en la investigación de un conjunto de enfermedades autoinflamatorias conocidas como Interferonopatías tipo I. Estas enfermedades, en su mayoría monogénicas, son causadas por mutaciones en genes vinculados a la vía del interferón, lo que conduce a una inflamación descontrolada mediada por interferón tipo I en los pacientes. Además, la Unidad trabajará a través del Programa SpainUDP del IIER-ISCIIII para poder dar un diagnóstico y un mejor tratamiento a pacientes que presenten síntomas autoinflamatorios.

Según explica Marta Martín, investigar sobre estas enfermedades raras de origen genético “nos proporciona un mejor entendimiento del sistema inmunitario, un conocimiento que puede conducir, en última instancia, al descubrimiento de nuevas dianas terapéuticas para abordar las enfermedades raras inmunogenéticas”.



El diagnóstico precoz es uno de los principales retos, no siempre hay terapias específicas y no siempre se conoce la causa concreta de estos síndromes, por lo que potenciar la investigación es fundamental. Los pacientes con Interferonopatías tipo I suelen ser tratados con inhibidores de JAK. Estos tratamientos son muy efectivos y reducen significativamente la sintomatología de los pacientes con síndromes autoinflamatorios. Sin embargo, se ha observado que algunos pacientes desarrollan resistencia a estos fármacos a largo plazo.

Por ello, la nueva Unidad del IIER tiene dentro de sus objetivos el estudio del desarrollo de resistencia de los inhibidores de JAK, para poder elaborar nuevas estrategias terapéuticas para estos pacientes.

La directora del IIER, Eva Bermejo, explica que la incorporación al ISCIII de Marta Martín y la apertura de la nueva Unidad que dirige “contribuye a ampliar el abanico de enfermedades raras que se abordan en el IIER-ISCIII, tratando así de aportar soluciones y respuestas a un mayor número de pacientes. Los objetivos de la Unidad de Inmunogenética de enfermedades raras, al igual que los del resto de las unidades del IIER, se alinean con los objetivos globales del Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDIRC son sus siglas en inglés), en el que el ISCIII también participa”.