



Parte de los miembros de esta familia, reunidos en Silió, donde han logrado localizar a sus antepasados más antiguos, que vivieron allí en el siglo XVIII. :: ALBERTO AJA

## Una familia por y para la ciencia

Afectados por una distrofia hereditaria de retina rastrear su alteración genética y llegan a Silió, año 1756

MADA MARTINEZ



Han armado una amplia genealogía de individuos que comparten mutación. Son una muestra «única» para el proyecto que el doctor Cuenca lidera en la Universidad de Alicante

**SANTANDER.** Jesús Delgado pensaba que su patología visual era tan rara que, tal vez, solo la padeciesen en su familia: su abuela y su madre, él mismo, quizá, algún antepasado más. Jesús Delgado -alto, locuaz, geógrafo, entusiasta de los audiolibros, gafas semioscuras, «los pies siempre en el suelo»- desarrolló un tipo concreto de distrofia hereditaria de retina -su nombre completo es distrofia macular corioidea areolar central- en la treintena. Entonces, su visión se redujo progresiva y severamente, y se vio obligado a aparcar su trabajo y su empresa; y también a rehacerse como ciudadano, como paciente, como persona. En

los meses siguientes, Jesús aprendió muchas cosas sobre sí mismo: que le gustaba el deporte, que sus límites no eran tan rígidos, que podía aportar a la investigación científica.

Esta última revelación fue de lo más fructífera. Jesús, que comenzó a buscar respuestas a su enfermedad en consultas médicas, en laboratorios y centros de investigación, acabó contactando con la Asociación Es Retina y con personas que, a priori, podían padecer su misma patología. Gracias a estos encuentros comenzó a revelarse para él una realidad distinta, menos solitaria, más esperanzadora. ¿Y qué hacer con toda la información y posibilidades que se les presentaban? Plantar una semilla para la ciencia. En 2017, Jesús y sus nuevos compañeros de viaje comenzaron a armar un singular árbol genealógico: uno que ha conectado a varias generaciones de individuos que comparten la misma mutación genética, esa que deriva en la distrofia que Jesús solo achacaba a su entorno. No era así. Tras muchos meses de trabajo, de búsqueda en registros y archivos, han conformado un árbol frondoso, una genealogía que hunde sus raíces en el siglo XVIII. Los antepasados más antiguos que han identificado son María Fernández Aguayo y Manuel Villegas, un matrimonio natural de Silió que tuvo doce hijos. Lo más probable es que

María (1756-1809) padeciese la patología, y también que tres de sus vástagos la heredaran y ejercieran de transmisores. Partiendo de ellos, el árbol llega hasta el presente, tejendo por el camino una red de afectados por la misma mutación hereditaria -gen PRPGH2-, y destacando, de paso, lazos familiares desconocidos en muchos casos.

Han identificado más de 50 afectados vivos, pero Delgado estima que la cifra puede rozar los cien, entre los no diagnosticados y los descendientes que manifiestan la patología. Muchos de ellos residen en las áreas de Igüña, Torrelavega, Santander, en Andalucía o País Vasco, aunque el árbol también extiende sus ramas hasta Argentina. «Es una familia interesante a nivel científico porque es la más extensa de Europa con una mutación genética concreta de visión. Es ideal para probar nuevas terapias génicas. Somos una

muestra única», incide Delgado.

Este árbol, por tanto, recoge la historia de una familia que se ha recontrado gracias a la ciencia, y que también se pone a su servicio. El catedrático de Biología Celular Nicolás Cuenca, al frente de un grupo científico de la Universidad de Alicante (UA), lidera el proyecto que tratará de identificar terapias para frenar o quizá revertir el desarrollo de la patología. El título de la investigación es 'Terapia de la distrofia corioidea areolar Central mediante la generación y estudio de un modelo animal humanizado', y ya ha recibido el Premio Fundaluce al proyecto del año.

El equipo de Cuenca trabaja ya con un 'ratón-avtar' que presenta la misma modificación genética que la familia. Será el modelo sobre el que gire el estudio. Es un proyecto multidisciplinar, con científicos de las áreas de la biología celular, la farmacología y la fisiología, que se basa en técnicas Crispr -ideadas por el también investigador de la UA, Francis Mojica, cuyo nombre reverbera como posible Nobel.

### Investigación y beca

Esta tarde de enero, en el jardín de la Iglesia de San Facundo y San Primi-

tivo de Silió -hace unos días, un pueblo henchido de carnaval, hoy en calma-, se ha reunido parte de esta familia. Muchos ya se conocen, se saben primos cercanos o lejanos, se saben unidos por las leyes de la genética. Se citan en la iglesia porque es un lugar simbólico: «Tras estudiar el árbol genealógico de cada afectado, llegamos a unirlos todos en 1756, en el matrimonio de Manuel Villegas y

María Fernández Aguayo, bautizados en esta iglesia. El origen de quienes nos hemos juntado aquí son ellos».

El sol comienza a caer y resulta molesto. Conversan de espaldas a la intensa luz vespertina, se toman fotos para el reportaje, comentan sobre la ayuda que acaban de habilitar: se llama 'Beca de Investigación María Fernández Aguayo', y

con aportaciones familiares, han logrado dotarla con 25.000 euros. El dinero servirá para contratar a un investigador predoctoral que trabajará con Cuenca. Todas las ayudas y patrocinios, incide Delgado, son bienvenidos. «Queremos que sea una beca anual. Absolutamente todo lo que recaudamos lo dedicamos a investigación. Confiamos en la ciencia».

El doctor Cuenca acumula una importante trayectoria relacionada, entre otros, con la neuromorfología



Nicolás Cuenca

### LA CIFRA

# 50

Hay más de cincuenta personas identificadas como afectadas. El árbol les reconecta como familia.





de la retina y con las terapias de enfermedades neurodegenerativas vinculadas a este tejido, la capa más interna del globo ocular. Actualmente, dirige el grupo científico 'Neurobiología del sistema visual y terapia de enfermedades neurodegenerativas' en la UA.

#### El proyecto

Trabajarán sobre la distrofia hereditaria de retina que padecen Jesús y el resto de la familia, catalogada como enfermedad poco frecuente -con una incidencia aproximada de un caso por cada 3.000 personas-. En concreto, esta distrofia corioidea areolar central afecta de lleno a la retina y provoca una pérdida progresiva de visión. ¿Y qué lo causa? De forma muy resumida: una mutación en el gen de la proteína llamada periferina. El proyecto que lidera el doctor Cuenca ha encontrado un buen aliado en esta familia reconectada: «Es singular. La muestra, de más de 50 personas, es amplia», indica. Y es diversa: sus miembros tienen distintas edades, y viven diferentes estadios de la misma patología. Las terapias, de concretarse, podrían personalizarse. «El número de personas es muy bueno. Es una familia ideal, que también puede interesarle a un laboratorio o a la industria farmacéutica», añade el investigador, «es una familia única dentro de las distrofias retinianas». Y, si en el futuro se posibilitase un ensayo clínico, que estos individuos compartan patología ayudaría a personalizar el tratamiento.

El objetivo del equipo de Cuenca es, partiendo del modelo animal con la misma mutación que los afectados -el 'ratón-avtar'-, estudiar la evolución fisiopatológica de la en-

#### LAS FRASES

**Jesús Delgado**  
Delegado de E5 Retina

«Es la familia más extensa de Europa con una mutación genética y concreta de visión»

«Estamos encantados: de no saber qué tienes a que una universidad lo investigue... es un cambio»

**Nicolás Cuenca**  
Investigador de la UA

«Es una familia única dentro de las distrofias retinianas. Es singular, es amplia»

fermedad y tratar de armar terapias con técnicas Crisp, herramientas que podrían revertir las consecuencias de la mutación. Serán terapias con objetivos complementarios: «Retrasar la degeneración de la retina», por un lado, e «intentar curar a ese ratón con Crisp», por otro. Aunque se centra en una mutación concreta, el proyecto podría empujar el estudio de otras alteraciones. «Abre oportunidades a más avatares con otras mutaciones», revela Cuenca, que, al mismo tiempo, recuerda: será un proyecto, «a largo plazo» y los resultados han de ser rigurosos.

#### Pacientes activos

Habilitar una beca o crear un árbol

genealógico de este tamaño -hay otras poblaciones con la misma distrofia en Alemania o Japón, pero mucho más pequeñas- son muestras de lo que hacen los 'pacientes activos', aquellos que plantean preguntas pero también se implican en la búsqueda de respuestas. Tejen redes y buscan financiación donde el estado, la administración o las compañías no llegan (o no quieren llegar).

Jesús Delgado se ha erigido en coordinador de Es Retina en Cantabria. Bajo el paraguas de la asociación, con sede nacional en Asturias, programan acciones -conferencias, cursos oficiales, etc.- para estar al día de los avances científicos, para saber un poco más sobre bastones, conos y terapias génicas; pero también recaudan y financian actividades científicas, y asesoran sobre procesos burocráticos, reconocimiento de la incapacidad, y demás asuntos legales.

Cuando se pone a hacer balance, Jesús Delgado es capaz de sonreír. Los baches -el trance psicológico inicial, la falta de diagnóstico concreto, la incertidumbre, el radical cambio de vida- tienen su reverso, algo no tan personal como el «ejemplo de superación que he visto en mi madre y en mi abuela», y otros tan compartidos como el macrorrelato familiar que han logrado componer o como las posibilidades que les abre el proyecto del investigador Nicolás Cuenca. «Estamos encantados. De no saber qué tienes a que una universidad lo investigue... eso es un gran cambio», celebra Delgado. «Que alguien se preocupe por lo tuyo es una experiencia nueva», añade. Esta atención científica le emociona especialmente: «¿Sabes por qué? Porque hemos conseguido que la gente tenga esperanza».

# Oferplan

## DM



Especial menú degustación para dos personas en Soto de la Marina

50% ~~32,90€~~ 16,45€

SIDRERÍA LA CUCHARA

C/ Marqués de Valdecilla 45. Soto de la Marina  
Tel. 942 579 569

Un menú muy especial para dos que incluye: Lacon afeira, Zamburiñas plancha, choricillo a la sidra, lagrimas de costilla barbacoa, entrecot salsa agridulce, postre y bebida

- Especial menú degustación para dos personas en Soto de la Marina por 16,45€ en vez de 32,90€

Incluye:

- Lacon afeira • Zamburiñas plancha
- Choricillo a la sidra • Lagrimas de costilla barbacoa
- Entrecot salsa agridulce • Sinfonía de postres
- Bebida a elegir: Vino, sidra o agua x2
- Pan
- Bebida: Copa de vino crianza Rioja, cerveza o refresco

Este descuento y muchos más en [oferplan.eldiariomontanes.es](http://oferplan.eldiariomontanes.es)

1 Entra en [oferplan.eldiariomontanes.es](http://oferplan.eldiariomontanes.es) y regístrate

2 Busca tu oferta y cómprala

3 Canjea tu cupón siguiendo las instrucciones

4 Vitámonos en Santander: C/ Rivalosal 7  
De lunes a viernes de 9:00 a 14:00h y de 17:00 a 19:00h.

Descárgate nuestra APP



Editorial Cantabria S.A. en Avda. Parayas 38, Santander. Condiciones de uso y protección de datos disponibles en [oferplan.eldiariomontanes.es](http://oferplan.eldiariomontanes.es)  
Más información 902 945 946 (de lunes a viernes de 9:00 a 14:00h)  
Coste de establecimiento de llamada 0,15€. Precio mínimo: 0,089€.

 PRINTED AND DISTRIBUTED BY PRESSREADER  
PressReader.com +1 604 278 4604  
COPYRIGHT AND PROTECTED BY APPLICABLE LAW

lector.kioskoymas.com/epaper/viewer.aspx?noredirect=true

1/1