

5 de agosto de 2023

Dos historias para recordar

Hace exactamente 30 años, en lo que el New York Times describió como "un raro ejemplo de cooperación científica", se descubrió el gen de Huntington. Era 1993 y el Proyecto del Genoma Humano, que llevaría a la primera lectura parcial de nuestro ADN en 2000, estaba en sus primeras etapas. Investigadores de seis laboratorios de Estados Unidos, Inglaterra y Gales lograron una hazaña científica extraordinaria: identificar la base genética de la enfermedad de Huntington, un trastorno neurodegenerativo hereditario. El descubrimiento fue publicado en la revista científica Cell por el Grupo de Investigación Colaborativa de la Enfermedad de Huntington. La importancia de este logro va más allá de la ciencia; tiene un gran valor social.

En 1979, tres genetistas, David Housman, Jim Gusella y Marcy MacDonald, junto con muchos colegas, siguieron a Nancy Wexler, una neuropsicóloga y genetista, a Venezuela, específicamente a las orillas del Lago Maracaibo y a los pueblos con alta densidad de pacientes con Huntington. Wexler estaba convencida de que en estos lugares remotos, donde aún hoy 7 de cada 1000 personas son pacientes de Huntington (una tasa hasta 500 veces mayor que en Italia), encontraría respuestas sobre el origen de la enfermedad que afectaba a su madre, abuelo y algunos tíos. Durante su tiempo en Venezuela, Housman, Gusella y MacDonald tuvieron una idea: "cortar" el ADN obtenido de muestras de sangre de esas poblaciones y comparar los fragmentos del genoma de individuos sanos con los de los afectados. Después de numerosos intentos, en 1983 lograron aislar el fragmento de ADN presente solo en aquellos que mostraban síntomas de la enfermedad: movimientos incoordinados de las extremidades, expresiones faciales alteradas, depresión y trastornos psiquiátricos. El gen responsable de la enfermedad de Huntington estaba cerca de ese fragmento, que se heredaba siempre junto con la enfermedad. Sin embargo, debido a la limitada tecnología de esa época, localizar la ubicación exacta, a pesar de la proximidad, seguía siendo tan desafiante como encontrar una aguja en la autopista entre Roma y Milán. Se necesitaron otros diez años y miles de pruebas y comparaciones de ADN para finalmente localizar el gen de Huntington. En 1993, Gusella informó a Wexler que se había identificado en el ápice del cromosoma cuatro. Desde entonces, también sabemos que está representado por una secuencia de tres letras, CAG (tres de las cuatro bases del ADN, Citosina, Adenosina y Guanina), que se repiten de tres en tres. La enfermedad aparece inevitablemente cuando estas tripletas superan las 35 repeticiones. Este "defecto" genético se describió como una especie de "tartamudeo molecular".

En 1993, en las afueras de El Difícil, Colombia, vivía Dilia Oviedo, una mujer de 56 años, pequeña y elegante. Se había casado con Valentín a muy temprana edad y juntos tuvieron once hijos. Durante años, Dilia y Valentín fueron felices con su numerosa familia. Luego, la enfermedad comenzó a manifestarse, primero en Valentín y luego en nueve de sus hijos. Su vida aparentemente afortunada se convirtió en una condena. Los síntomas también aparecieron en muchos de sus nietos y bisnietos. Conocí a Dilia en 2017 en Roma durante el evento "Hidden No More" "Oculta Nunca Más", donde cientos de pacientes de Huntington de América Latina y otros 25 países se reunieron con el Papa Francisco. En ese momento, ya había perdido a su esposo y a cinco de sus hijos. Dilia, entonces octogenaria, confesó que durante mucho tiempo creyó que la enfermedad solo existía en su familia, lo que los hizo aislados y rechazados por la comunidad. La burla y la segregación los obligaron a abandonar el pueblo en el que siempre habían vivido. Sin embargo, Dilia no se rindió. A pesar de la extrema pobreza, convirtió su nueva casa en un "refugio seguro" para muchos familiares afectados que, cuando comenzaban a mostrar los primeros síntomas, eran confiados a su cuidado. Hace pocas semanas, Dilia dejó este mundo.

Le debemos gratitud por una vida vivida por los demás y por el futuro. Es nuestra tarea preservar su legado. Una forma de hacerlo es continuar recordando su historia junto con los logros científicos de Nancy Wexler y

el descubrimiento del gen. Estas son historias de determinación y valentía que son esenciales para comprender todos los aspectos de la enfermedad de Huntington, una enfermedad "social" que, mientras cuenta la historia de la evolución de nuestra especie, nos enseña la importancia de eliminar el estigma y defender los valores de aceptación y cuidado mutuo. Asociaciones como Factor H (*) contribuyen a este esfuerzo, donde la "H" significa Huntington, pero también humanidad y esperanza.

(*) Para apoyar a personas y familias que enfrentan desafíos similares a los de Dilia, pueden visitar el sitio web de la Asociación Factor H: factor-h.org

Elena Cattaneo - Profesora de la Universidad de Milán y Senadora Vitalicia.