



«Tratamos una enfermedad por la que un simple roce puede causar una ampolla que con el tiempo puede convertirse en una úlcera crónica grave»

María José Escámez, investigadora de la Universidad Carlos III de Madrid, del Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas, del CIBER de Enfermedades Raras y del Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez (UC3M-CIEMAT-CIBERER-IISFJD)

“Tuve la oportunidad de asistir a una charla de Severo Ochoa, inspiradora para iniciar mi carrera científica”, resalta María José Escámez. Licenciada en Biología por la Universidad Autónoma de Madrid (UAM), se especializó en biología molecular y celular. Se doctoró en el Centro de Investigación Biomédicas –centro mixto del CSIC y la UAM– en el desarrollo del sistema nervioso y su relación con las hormonas tiroideas¹, bajo la dirección de Juan Bernal y Ana Guadaño. Pese a que la investigación de su doctorado no está relacionada con su actividad actual, le permitió colaborar con investigadores de la talla de Gabriela Morreale, quién además de ser presidenta del tribunal de su tesis, “hizo una gran contribución sobre el desarrollo del sistema nervioso y las hormonas tiroideas, como por ejemplo, en la puesta a punto de la prueba del talón² para los recién nacidos”, añade. Sus inicios en la medicina regenerativa fueron como investigadora postdoctoral en el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT),

¹ Modulación de la sensibilidad regional del cerebro, in vivo, a hormona tiroidea|bexpresión de receptores de T3 y desyodasas. Fuente, Universidad Autónoma de Madrid: <https://bit.ly/37xFeja>

² La prueba del talón es una prueba clínica de detección precoz de las enfermedades metabólicas congénitas. Consiste en unas punciones en el talón que se realiza a los neonatos para la obtención de una muestra de sangre. Sirve para detectar patologías como el hipotiroidismo congénito. Fuente, Wikipedia: <https://bit.ly/2Ca3PMK>

“Asistí a una charla de Severo Ochoa que fue inspiradora para mi carrera científica”

donde se ocupaba del desarrollo tecnológico de cultivos de piel humana para el diseño de modelos preclínicos de aplicación para la cicatrización y otras enfermedades. Se incorporó a este grupo de investigación en un proyecto financiado por la empresa Pfizer, y posteriormente, financiado por la Fundación Botín en el marco de una iniciativa para el fomento de la transferencia tecnológica en medicina regenerativa. Comenzó a generar modelos de piel para estrategias de terapia farmacológica, celular y génica³, antes de centrarse en el estudio de la Epidermolisis Bullosa en un contexto preclínico y de traslación a la clínica, para la cual impulsó la creación de una plataforma de diagnóstico y la puesta en marcha de un ensayo clínico de terapia celular⁴ en colaboración con el Dr. de Lucas, que se está llevando a cabo en el Hospital Universitario La Paz.



La investigadora María José Escámez (Fuente: MJE)

Forma parte del grupo de investigación de Ingeniería de tejidos y medicina regenerativa de la Universidad Carlos III de Madrid (UC3M-CIEMAT-CIBERER-IISFJD): ¿Qué es la medicina regenerativa y cuáles son sus aplicaciones?

María José Escámez (MJE): La medicina regenerativa es un campo muy amplio en plena expansión. Consiste en el reemplazo o regeneración de células, tejidos u órganos humanos para favorecer o restablecer su función normal, con el empleo principalmente de células madre adultas, como las epiteliales, o que tienen una cierta capacidad regenerativa, como las mesenquimales. Los tejidos son la unidad básica del funcionamiento del cuerpo. La terapia celular y la ingeniería de tejidos copian a la naturaleza, basándose en la administración de células y/o de elementos subcelulares, como matrices o andamios biológicos, que crean un ambiente óptimo para la regeneración tisular.

La aplicación más conocida de la terapia celular es el trasplante de células madre del sistema hematopoyético, comúnmente conocido como trasplante de médula ósea para el tratamiento, principalmente, de enfermedades hematológicas y oncológicas. Se han empleado estrategias de terapia celular para el tratamiento de enfermedades cardiovasculares, alteraciones de la retina o la córnea, algún tras-

³ *Assessment of Optimal Virus-Mediated Growth Factor Gene Delivery for Human Cutaneous Wound Healing Enhancement*. Fuente, Jidonline: <https://bit.ly/2Dv7I53>
An 'In Vivo' Model of Wound Healing in Genetically Modified Skin-Humanized Mice. Fuente, Jidonline: <https://bit.ly/37E7yR5>

⁴ Estudio de seguridad y eficacia preliminar de la infusión de células madre mesenquimales haplo idénticas derivadas de médula ósea para el tratamiento de la Epidermolisis Bullosa Ditrófica Recessiva. Fuente, NIH clinical trials: <https://bit.ly/34rIJpu> y EudraCT: <https://bit.ly/2KKvd8M>

torno neurológico, miopatías⁵ o diabetes. Gracias a la medicina regenerativa se han implantado, por ejemplo, vejigas suplementarias, pequeñas arterias, injertos de piel –el campo de la Dra. Escámez–, cartílagos o tráqueas completas. La aplicación de la Medicina Regenerativa para substituir órganos completos se encuentra todavía en fase de investigación en el laboratorio. Corazones, pulmones o hígados, se han recreado ya con éxito en el laboratorio, aunque falta todavía mucho para que sean completamente reproducibles y estén listos para utilizarse en la clínica de forma habitual.

“En nuestro grupo hemos desarrollado modelos de piel para estudiar distintas enfermedades y testar nuevos abordajes terapéuticos”

¿Podría explicar en qué consiste la actividad del grupo de investigación al que pertenece? ¿Cuáles son los principales proyectos del grupo?

(MJE): Nuestra investigación persigue en última instancia tratar enfermedades raras de la piel mediante el desarrollo de terapias avanzadas⁶. La actividad del grupo puede enmarcarse en diferentes ámbitos. Por un lado, la investigación básica/preclínica y la traslación a la clínica, que es donde incluiríamos el ensayo clínico que está en marcha para una enfermedad hereditaria de la piel: la Epidermólisis Bullosa. La investigación preclínica no sólo es relevante para estudiar la fisiopatología de los tejidos, sino también para desarrollar nuevas terapias. En nuestro grupo, empleando técnicas de

ingeniería tisular conjuntamente con el Dr. Meana, que forma parte de nuestro equipo, hemos generado modelos experimentales para el estudio de distintas enfermedades de la piel y para testar, tanto *in vitro* como *in vivo*, nuevos abordajes terapéuticos. Así pues, hemos diseñado modelos de ratón humanizado en piel⁷ para la Epidermólisis Bullosa, xeroderma pigmentoso, melanoma familiar, escleroderma cutánea, psoriasis y dermatitis atópica entre otras. En la parte más básica, estudiamos las características moleculares de la enfermedad –diagnóstico genético⁸ y mecanismo patológico⁹– y buscamos o ideamos nuevas formas de intervención terapéutica. La más reciente consiste en corregir genes, editando¹⁰ una mutación que muy frecuentemente causa la enfermedad en los pacientes con

⁵ Una miopatía es una patología basada en una deficiencia o anomalía en los grupos musculares. Fuente, Fundación Española de Reumatología: <https://bit.ly/2oMra40>

⁶ Terapias avanzadas en enfermedades raras. Fuente, Arbor – CSIC: <https://bit.ly/37FLVzY>

⁷ Bioengineered Skin. Fuente, Intechopen.com: <https://bit.ly/2XMd7bE>

⁸ Diagnóstico genético de la epidermólisis Bullosa: recomendaciones de un grupo español de expertos. Fuente, Scieneseed: <https://bit.ly/33cSfeD>
Clinical practice guidelines for laboratory diagnosis of epidermolysis bullosa. Fuente Wiley: <https://bit.ly/2qEhAkG>

⁹ Desarrollo y evaluación pre-clínica de terapias avanzadas multimodales para la Epidermólisis bullosa distrófica recesiva. Fuente, Termeg: <https://bit.ly/37BK8vw>
Identifican una firma genética común en tres enfermedades raras de la piel con propensión al cáncer. Fuente, CIBERER: <https://bit.ly/2qHy7nE>
Fibroblast activation and abnormal extracellular matrixremodelling as common hallmarks in three cancer-pronegenodermatoses. Fuente, Wiley: <https://bit.ly/349iO5P>

¹⁰ La edición génica mediada por el sistema CRISPR/Cas9, es una tecnología de ingeniería genética que permite modificar el genoma de organismos vivos suprimiendo, alterando o agregando genes con el fin de introducir mutaciones específicas o corregirlas. Fuente, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas de Argentina: <https://bit.ly/36CV8s7>

Epidermólisis Bullosa Distrófica Recesiva¹¹. En base a estos resultados, que combinan la terapia génica de edición y la ingeniería tisular, estamos ultimando las pruebas preclínicas para diseñar un futuro ensayo clínico patrocinado por la Asociación de pacientes Cure-EB del Reino Unido¹².

Otra actividad destacada está basada en el empleo de ingeniería de tejidos para el tratamiento de úlceras con piel generada en el laboratorio. Recientemente hemos tratado, con resultados esperanzadores, una úlcera recalcitrante mediante el procedimiento de uso compasivo¹³ aplicando células mesenquimales combinando la inyección de las mismas en los bordes de la herida con el trasplante de una dermis bioingenierizada portadora de estas células. Dichos resultados nos han llevado a diseñar, junto con el Dr. García-Olmo, la Dra. Cárcamo y la Dra. Llanos, un ensayo clínico para el tratamiento de úlceras complejas, que se llevará a cabo en la Fundación Jiménez Díaz, en colaboración con la sala blanca del Hospital Niño Jesús.

Y, por último, y como ya hemos mencionado para la Epidermólisis, hemos realizado el diagnóstico genético de más de 300 pacientes empleando en los últimos años técnicas de secuenciación masiva y estamos llevando a cabo un ensayo clínico para valorar el efecto del tratamiento con células madre mesenquimales¹⁴.

¿En qué consiste la Epidermólisis Bullosa, conocida como enfermedad de Piel de Mariposa? ¿Cuál es su prevalencia y cuántas personas la padecen en España?

(MJE): Es una enfermedad rara hereditaria que causa fragilidad de la piel y de las mucosas. Se produce porque las proteínas que actúan de pegamento entre los epitelios¹⁵, no funcionan correctamente o están ausentes. Está causada por mutaciones en los genes que llevan las instrucciones para producir estas proteínas, de los que, actualmente, conocemos 20 de ellos. En función del gen afectado, la dolencia se puede clasificar en tres tipos: simple, juntural o distrófica¹⁶ y el Síndrome de Kindler. Nuestro ensayo clínico¹⁷ se centra en el tratamiento de la dis-

¹¹ Corrigen por edición génica una mutación en el gen 'COL7A1' causante de la epidermólisis Bullosa distrófica recesiva. Fuente, CIBERER: <https://bit.ly/2XFtfep>
Clinically Relevant Correction of Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa by Dual sgRNA CRISPR/Cas9-Mediated Gene Editing. Fuente, cell.com: <https://bit.ly/2DhyFDR>

¹² Cure EB (formerly Sohana Research Fund) is dedicated to finding effective treatments and a cure for Epidermolysis Bullosa. Fuente, Cure-eb: <https://www.cure-eb.org/>

¹³ Se entiende por uso compasivo de medicamentos en investigación la utilización de un medicamento antes de su autorización en pacientes que padecen una enfermedad crónica o gravemente debilitante o que se considera pone en peligro su vida y que no pueden ser tratados satisfactoriamente con un medicamento autorizado. Fuente, Boletín Oficial del Estado (BOE), Real Decreto 1015/2009: <https://bit.ly/2Cgh8uT>

¹⁴ Las células madre mesenquimales (CMM) pueden dar lugar a varios tipos de células de los tejidos esqueléticos, como el cartílago, el hueso y la grasa. Los científicos están investigando cómo pueden utilizarse las CMM para tratar enfermedades del cartílago y el hueso. Algunas investigaciones con CMM están explorando terapias para otras enfermedades, pero las bases científicas para estas aplicaciones no están todavía definidas o ampliamente aceptadas. Fuente, EuroStemCell: <https://bit.ly/2OGaTGt>

¹⁵ Capas de células que recubren los órganos huecos y las glándulas. También se refiere a aquellas células que conforman la superficie exterior del cuerpo. Fuente, MedlinePlus: <https://bit.ly/2NCgayh>

¹⁶ Simple, si se localiza en la capa basal de la epidermis; juntural, si se localiza a nivel de la unión dermoepidérmica y distrófica, si la separación se produce a nivel de la dermis. Fuente, Asociación Española de Pediatría: <https://bit.ly/2qkILjC>

Piel de mariposa: tipos, Fuente, ONG Debra Piel de Mariposa: <https://bit.ly/33hCa7D>

“En España hay unas 500 personas afectadas por Epidermólisis Bullosa”

trófica recesiva. Las personas que sufren esta enfermedad tienen una piel muy delicada: cualquier roce les levanta una ampolla, les provoca una herida que, posteriormente, puede llegar a convertirse en una úlcera crónica. A veces pueden tener heridas que ocupan toda su superficie corporal, que implica curas de horas casi a diario y también pueden tener afectadas las mucosas de la boca, los ojos o el tubo digestivo.

Viven con dolor y con picor permanente, teniendo una pobre calidad de vida¹⁸.

Se estima que la prevalencia de la Epidermólisis Bullosa en el mundo, sea de aproximadamente 10 afectados por cada millón de habitantes con unos 500 afectados¹⁹.

A partir de los resultados de su Grupo y otros grupos, ¿se ha puesto en marcha un ensayo de terapia celular para esta enfermedad rara? ¿Cómo es la ruta que han seguido desde la investigación hasta este ensayo?

(MJE): Como ya he comentado, inicialmente nos centramos en cultivos de piel para el tratamiento de defectos cutáneos y úlceras crónicas. Actualmente, estamos explorando un tratamiento sistémico con células mesenquimales para la Epidermólisis Bullosa Distrófica Recesiva (EBDR). La colaboración con investigadores del Reino Unido, que abordaron el tratamiento de esta enfermedad empleando también células mesenquimales de un donante no familiar²⁰, nos ha llevado a poner en marcha un ensayo clínico para seguir añadiendo datos de seguridad y eficacia incluyendo nuevos pacientes a tratar. Modificamos el protocolo –aumentamos la dosis y las células mesenquimales se obtuvieron de un donante familiar– para tratar de mejorar los resultados obtenidos por el equipo británico y añadimos nuevos estudios para investigar los mecanismos terapéuticos y las grandes diferencias en la respuesta entre pacientes. El ensayo clínico de fase I/II puesto en marcha en el Hospital de La Paz, y cuyo promotor es la Fundación de Investigación del propio hospital, está permitiendo estudiar la seguridad –efectos adversos– y la eficacia preliminar –mejora de la cicatrización, fragilidad mucocutánea, el picor y el dolor; y, en definitiva, de la calidad de vida– de un tratamiento de terapia celular para la EBDR.

La EBDR se produce por mutaciones bialélicas en el gen COL7A1 que resultan en la disminución o ausencia de la proteína y las fibrillas de anclaje que son las estructuras que forma el Colágeno 7 para contribuir a la integridad del tegumento. La disminución o ausencia de las fibrillas de anclaje hace que la piel y las mucosas de los pacientes con EBDR sean frágiles y se produzcan erosiones y ampollas, de formas espontáneas o causadas por un trauma mínimo. La piel, la mucosa oral, gastrointestinal y ocular de estos pacientes tienen erosiones y ampollas sometidas a ciclos repetitivos de daño y reparación y que a largo plazo producen adhe-

¹⁷ Vídeo: Piel de Mariposa. Fuente, CIBERER: <https://youtu.be/4VT534ADzfg>

Ensayo clínico de terapia celular sistémica. Fuente: Pieldemariposa.es: <https://bit.ly/34g2e4a>

¹⁸ Documental Piel de Mariposa. Fuente, ONG Debra Piel de Mariposa: <https://bit.ly/37Gp4V1>

¹⁹ ¿Qué es la Piel de Mariposa? Fuente, pieldemariposa.es: <https://bit.ly/2Ohq7CQ>

Prevalence of Dystrophic Epidermolysis Bullosa in Spain: A Population-Based Study Using the 3-Source Capture-Recapture Method. Evidence of a Need for Improvement in Care. Fuente, Actasdermo: <https://bit.ly/34eOIDS>

²⁰ *Potential of Systemic Allogeneic Mesenchymal Stromal Cell Therapy for Children with Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa.* Fuente, Jidonline: <https://bit.ly/2OGDtrz>



El estudio de seguridad y eficacia consta de nueve visitas –dos, tres, seis, nueve y doce meses después del tratamiento– y dura entre 15 y 18 meses para cada paciente (Fuente: CIBERER)

para evitar el daño y favorecer la cicatrización y la colocación de un botón gástrico para asegurar una ingesta adecuada, son algunas de las medidas paliativas que han mejorado la calidad de vida de los pacientes. En este contexto, las células mesenquimales se proponen como candidatas ideales para reducir de forma más efectiva el conjunto de síntomas, ya que se les ha atribuido propiedades biológicas que parecen favorecer la cicatrización en todas sus fases, además de un efecto antimicrobiano, antiinflamatorio e inmunomodulador, probablemente mediado de forma parácrina cuando se administran de forma sistémica. Apostamos por una terapia sistémica intravenosa con células mesenquimales que vaya a todas las partes del organismo, incluidas las mucosas. El ensayo consiste en tratar a nueve pacientes pediátricos que tienen EBD con células mesenquimales extraídas de la médula ósea de uno de sus progenitores. Tras expandirse en cultivo, se inyectan en el torrente sanguíneo del enfermo –ver la infografía que sigue a continuación–. Ya hemos reclutado a los nueve pacientes del ensayo. En estos momentos estamos en una fase de análisis muy inicial y aunque los resultados son preliminares²¹, parecen indicar que existen pacientes que responden, otros con respuesta intermedia y algunos de baja respuesta.

rencias que resultan en pseudosindactilia, microstomia, estenosis esofágica y simblefaron. La pérdida crónica de sangre, hierro y proteínas a través de las heridas abiertas en piel y mucosas junto con las dificultades para la ingesta –deglución/dieta restrictiva–, la absorción insuficientes de nutrientes favorecen la desnutrición y en consecuencia, el retraso del crecimiento, la anemia –fatiga crónica, ausencia de sensación de bienestar– y la cicatrización defectuosa. Las heridas se infectan frecuentemente debido al fallo de la función barrera y se vuelven crónicas acarreado mucho picor y dolor. El ambiente fibrótico e inflamatorio implicado en la cronificación de las heridas se asocia además al desarrollo de tumores muy agresivos que disminuyen la esperanza de vida de los pacientes. Las condiciones de higiene actuales, la disponibilidad de una gran variedad de fármacos para aliviar el dolor y el prurito, apósitos

²¹ Phase I/II efficacy and safety study of mesenchymal stromal cells in recessive dystrophic Epidermolysis Bullosa. Fuente, Jidonline: <https://bit.ly/2XQQD9f>
Safety criteria and patient selection in a cell-based clinical trial for the systemic treatment of recessive dystrophic Epidermolysis Bullosa. Fuente, Liebertpub (P532, página A174): <https://bit.ly/35vYqfo>

¿Han contado con apoyo de alguna entidad para la transferencia tecnológica de su actividad investigadora? En caso de que sea así, ¿cómo lo valora?

(MJE): En cuanto a financiación, el ensayo clínico ha sido posible gracias al apoyo del Instituto de Salud Carlos III, a través de una convocatoria propia, y al aporte de fondos complementarios por parte de las Asociaciones de pacientes Berritxuak²² y la ONG Debra Piel de Mariposa²³. Está suponiendo un esfuerzo tremendo para los investigadores básicos y clínicos involucrados debido a que además de estar involucrados en otros proyectos de investigación tienen carga asistencial, docente y de gestión. Cabe, además, resaltar que se trata de un ensayo clínico realizado en un contexto académico, sin el respaldo de la industria. Por todo ello, ha sido un trabajo arduo y un aprendizaje enorme acumulando una experiencia que será de mucha utilidad para futuros ensayos clínicos. Hemos contado en todo momento con el apoyo en la gestión del proyecto por parte de la Fundación para la Investigación biomédica del hospital La Paz, y los gestores de transferencia tecnológica de la Universidad Carlos III de Madrid y el CIBERER. Asimismo, para la elaboración de la documentación regulatoria para el Comité de ética de investigación clínica con medicamentos y la Agencia Española de Medicamentos y Productos sanitarios, hemos contratado a la Unidad de Ensayos clínicos del Hospital que se encarga también de la monitorización. Además, la cátedra de investigación de la FJD, a la que pertenezco, ha aportado fondos para contratar a la CRO Alpha BioResearch para dar apoyo a la coordinación.

Este ensayo se está realizando en el Hospital La Paz. ¿Cómo valora la colaboración con el ámbito hospitalario?

(MJE): Un ensayo clínico ha de realizarse en un centro hospitalario y, el Hospital de La Paz en Madrid, con el que colaboramos desde el año 2007 en el diagnóstico y tratamiento de la EB²⁴, es centro de referencia²⁵ para la Epidermólisis. En concreto, el equipo de Dermatología del Dr. Raúl de Lucas, que está codirigiendo el ensayo, cuenta con una larga trayectoria, con personal especializado, sin el que no hubiera sido posible afrontar el tratamiento de pacientes que tienen una enfermedad rara en la que, un simple contacto, les puede provocar una herida.

¿Tiene contacto con las familias y asociaciones de afectados por Epidermólisis Bullosa? ¿Nos puede comentar la importancia de estos contactos y cómo influyen en el desarrollo de la investigación?

(MJE): Este ensayo clínico ha sido posible gracias a la estrecha colaboración de investigadores básicos, clínicos y los pacientes. Las asociaciones de pacientes Berritxuak y la ONG Debra Piel de Mariposa hacen una labor encomiable de concienciación sobre la enfermedad, apoyo a las familias en todos los ámbitos y también a la investigación. En nuestro caso sus aportaciones han sido vitales, para nuestra actividad diagnóstica y la realización del ensayo. La colaboración con la ONG desde hace años, se estrechó a partir del 2007, cuando empezamos a abordar el diagnóstico genético para el que teníamos que identificar las mutaciones patológicas en los múltiples genes causantes de la enfermedad, en la actualidad

²² Terapia celular y genética para Epidermolisis Bullosa. Fuente, Berritxuak: <https://bit.ly/2rmdehY>

²³ Ensayo clínico de terapia celular sistémica. Fuente, ONG Debra Piel de Mariposa: <https://bit.ly/2QPnrhG>

²⁴ Epidermolisis Bullosa en España. Fuente, Fundación Areces: <https://bit.ly/2OgD53P>

²⁵ Unidad de referencia nacional en epidermólisis ampollosa. Fuente, Orphanet: <https://bit.ly/2KHQXSD> La Paz, centro de referencia para tratar la 'piel de mariposa'. Fuente, Madridiario.es: <https://bit.ly/2ObYo6K>

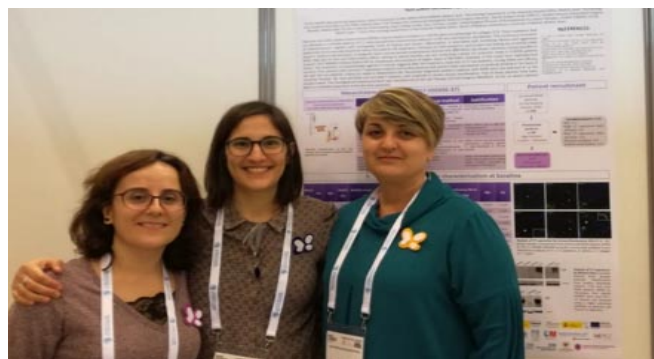
20 genes. Este proceso conlleva realizar una biopsia de apenas cuatro milímetros en la piel de los pacientes, con una característica fundamental, un despegamiento mínimo. Para ello, nuestro equipo empezó a desplazarse a los diferentes hospitales distribuidos por toda la geografía española que nos solicitaban el diagnóstico para explicar a los pacientes en qué consistía el estudio. La difusión de lo que hacíamos a través de las asociaciones fue fundamental para dar a conocer la información a los profesionales, los afectados y su entorno. Esta enfermedad es devastadora y los profesionales sanitarios se han desvivido por facilitar el diagnóstico, abriendo sus puertas a nuestro equipo investigador e informando a las personas afectadas. De este modo, se ha generado una red no oficial entre investigadores, clínicos y pacientes que ha permitido diagnosticar la gran mayoría de las familias afectadas por las formas más graves de la Epidermólisis Bullosa en España. Como investigadores, asistimos a los encuentros nacionales de las asociaciones de pacientes, que nos permiten establecer una confianza mutua, aportar información relevante, aclarar las dudas principales y dimensionar, en la medida de lo posible, las expectativas de los afectados y sus familias. Además, a raíz del ensayo clínico, se están realizando dos subestudios: uno genómico y proteómico, para dilucidar el

“Estar en contacto con los pacientes es un motor que nos estimula a seguir investigando para conseguir un tratamiento definitivo para la enfermedad”

efecto no solo clínico, sino también molecular de la terapia; y otro en el que se analiza la visión del paciente sobre el impacto del tratamiento en su enfermedad también a nivel psicosocial, teniendo en cuenta la experiencia de los pacientes en toda su magnitud, para conocer qué les ha producido desvelos y para atender a sus necesidades durante el ensayo, pero también de cara al diseño de futuros estudios. Ya que lo importante, en definitiva, es mejorar su calidad de vida.



Investigadoras de la UC3M-CIEMAT-CIBERER-IISFJD implicadas en el ensayo (Fuente: María José Escámez)



Las investigadoras Lucía Martínez y María José Escámez con Núria Tarrats -en el centro-, responsable de investigación de la ONG Debra Piel de Mariposa, en la jornada para pacientes celebrada en Barcelona²⁶ (Fuente: María José Escámez)

²⁶ Jornada para pacientes. Fuente, ESGCT: <https://bit.ly/37p8kRM>

¿Cuál es la principal dificultad de enfrentarse a una enfermedad rara?

(MJE): Cuando una pareja tiene un hijo con una enfermedad rara, y no tiene antecedentes familiares, la principal dificultad a la que se enfrenta es la rareza. No solo que ellos mismos la desconozcan, sino que los profesionales sanitarios se enfrentan en muchas ocasiones por primera vez a esta enfermedad y no tiene experiencia en su manejo. Frente a la incertidumbre, el papel aglutinador de las asociaciones de pacientes haciendo red, facilitando y difundiendo la enfermedad, también para que el médico, que debe afrontar esta enfermedad, inicie acompañado la ruta para su tratamiento es fundamental. Aunque la enfermedad no tiene cura actualmente, para los afectados y para sus



Investigadores de la UC3M-CIEMAT-CIBERER-IISFJD, clínicos del Hospital La Paz y miembros de ONG Debra Piel de Mariposa en la presentación del Hospital La Paz como centro para la atención de pacientes con Epidermólisis Bullosa (Fuente: María José Escámez)

“Los profesionales sanitarios se han desvivido para facilitar el diagnóstico y la información relativa a los afectados”

familias es importante tener a quién dirigirse para obtener información, recibir respuestas a sus preguntas y aclarar sus dudas. La existencia de centros de referencia para enfermedades raras evita muchas de las dificultades a las que se tienen que enfrentar las familias en cuanto al asesoramiento y al manejo de la enfermedad.

“Es fundamental la red informativa que establecen las asociaciones de pacientes de enfermedades raras”

¿Qué consejo daría a jóvenes investigadores que quieran trabajar en medicina regenerativa y/o enfermedades raras?

(MJE): Sin duda, una buena formación académica es indispensable, pero la pasión, la perseverancia y la paciencia son cruciales. Mi profesión ha formado parte de mi vida personal, y viceversa. Ha sido un camino largo y arduo, que comporta una satisfacción y un crecimiento en lo profesional y lo personal que hace posible sobrellevar los sacrificios y desvelos que, en muchos casos, acarrea. Saber que a lo que te dedicas tiene una implicación para otro ser humano que está sufriendo, compensa con creces todas las dificultades.