



«La mejor parte de mi trabajo es ver el resultado de mis esfuerzos reflejados en la clínica»

Eugenia Resmini, endocrinóloga, investigadora del CIBERER

Eugenia Resmini es médico en el Departamento de Endocrinología del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau de Barcelona, investigadora del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), del Instituto de Investigación Biomédica IBB-Sant Pau y de la Universidad Autónoma de Barcelona (UAB). Es licenciada en Medicina y Cirugía por la Università degli Studi di Milán con un doctorado en Biología y fisiopatología cardíaca, vascular, renal y metabólica de la Università degli Studi di Génova, donde comenzó su actividad de investigación clínica en los ámbitos de patología hipofisaria y neuroendocrinología. Se mudó en 2007 a Barcelona, donde vive ahora con su familia. Ha sido coordinadora de varios proyectos de investigación nacionales e internacionales relacionados con la fisiopatología y el tratamiento de tumores hipofisarios y neuroendocrinos. Sus publicaciones derivan de investigaciones realizadas con objetivos fisiopatológicos, diagnósticos y terapéuticos. Ha recibido numerosos premios por su actividad científica. Es vicepresidenta y cofundadora de la Asociación de Investigadores Italianos en España (ARIS). Resmini se ocupa en particular de dos enfermedades raras: el síndrome de Cushing y la acromegalia.

¿Puede hablarnos de su trabajo de investigación y de qué enfermedades se ocupa?

Eugenia Resmini (ER): Mi especialidad es la endocrinología, trabajo con hormonas y en particular con la hipófisis. Las dos enfermedades raras de las cuales me ocupo son, de hecho, de origen hipofisario: el **síndrome de Cushing**,¹ también conocido como hipercortisolismo endógeno, provocado por el aumento de la hormona cortisol y que se produce en menos de 35-40 casos por cada millón de habitantes; y la **acromegalia**,² que afecta entre 40 y 70 pacientes por millón de habitantes, causada por una secreción excesiva de la hormona del crecimiento GH, producida por la hipófisis. En ambos casos, normalmente la causa más frecuente es un tumor benigno (o adenoma) en la hipófisis.

¹ <https://bit.ly/2ZEfsoJ> Fuente: Orphanet

² <https://bit.ly/2WQjOr2> Fuente: Orphanet



¿Cómo comenzó a investigar este ámbito?

ER: De casualidad. Cuando trabajaba en Génova, mi centro se dedicaba específicamente a enfermedades raras hipofisarias. Elegí ese porque vi que me gustaba y que había muchas patologías no investigadas. Siempre he intentado que mi investigación fuera pionera. Constantemente me ha gustado buscar y resolver problemas nuevos a los que nadie se había enfrentado antes.

¿Qué diferencia hay entre trabajar patologías más comunes y enfermedades raras?

ER: Las diferencias son, sobre todo, de recursos económicos. A pesar de los avances que se han hecho para conocer mejor cómo funcionan estas enfermedades, sigue siendo difícil encontrarlas. También hay algo positivo. Con 50 o 60 pacientes, pocos para una enfermedad común, pero un número importante para una enfermedad rara, ya se puede investigar y descubrir algo. Para obtenerlos, tienes que trabajar en red, ya que un investigador solo poco puede hacer frente a una enfermedad rara. Hay que trabajar como *multicentro* y, en ocasiones, es difícil. En España he aprendido mucho al respecto. Se creó una red de investigación muy potente en enfermedades raras, el CIBERER, que en los últimos 10 años ha sido pionera en Europa y nos ha permitido avanzar muchísimo. Los retos son, especialmente, encontrar un número suficiente de pacientes y hacer un diagnóstico precoz. Precisamente por ser raras y poco conocidas, diagnosticarlas no es fácil, y, a menudo, los pacientes llegan a los médicos muy tarde y con muchas más complicaciones. El reto es diagnosticarlas antes para tratarlas lo antes posible y así poder mejorar su pronóstico y la calidad de vida de los pacientes. Más allá de la financiación, el reto científico es divulgar y publicar los resultados y los descubrimientos en revistas de alto impacto. Siendo minoritarias, muchas veces tienen menos espacio en las publicaciones científicas. Hoy en día las cosas están cambiando para mejor, hay más interés en las enfermedades ra-

ras. Hasta la Unión Europea acaba de crear una red de enfermedades y centros expertos. Pero hay que seguir avanzando.

¿Puede hablarnos de su trabajo de investigación?

ER: Mi trabajo de investigación es ilusionante. Es una tarea clínica con pacientes. Es decir, con personas, seres humanos, que sufren por una enfermedad y por todos los aspectos relacionados con esta dolencia. Por eso es un trabajo delicado, porque tiene que ver con personas que sufren. Es necesario ofrecerles mucho cariño y mostrarles empatía y capacidad de acercamiento. Y también muchos conocimientos de psicología para poder no solo trabajar con ellos, sino también estar cerca de su sufrimiento. A veces es un trabajo frustrante. Programas una investigación, determinas un listado de lo que hay que hacer, pero hay muchas variables y no siempre se cumplen todas las previsiones. No es, pues, una investigación previsible, sino que tiene que ver con el día a día de las personas. Pero, pese a todo, es ilusionante, porque el entusiasmo lo ves en los ojos de los pacientes cuando les das los resultados, les explicas las cosas, cuando, gracias a la colaboración con otros científicos, descubres cuestiones nuevas que al final les sirven para mejorar su salud. Y, sobre todo, cuando detectas problemas que se desconocían de los pacientes y consigues resolverlos. Y esto es para mí la parte mejor de la investigación: ver el resultado reflejado en la fase clínica. Es el aspecto más importante de mi trabajo.

“Los médicos también a veces nos sentimos muy solos en nuestra investigación. El contacto con las asociaciones te permite ver muchos otros problemas”

¿Qué proyectos destacaría especialmente en los que está implicada?

ER: Estoy implicada en muchos programas, pero lo que ahora más me entusiasma es el estudio neuropsicológico de los pacientes y la mejora de su calidad de vida. Creo que es importante no solo trabajar en la terapia y en el diagnóstico, sino tratar también todos los aspectos de su vida. He trabajado muchísimo con las asociaciones de pacientes en el diagnóstico precoz. Por ejemplo, montamos un proyecto en las redes sociales y en muchos hospitales. Se llama *“Mira tus fotos”*, y trata de concienciar a las personas en el diagnóstico precoz de la acromegalia, una enfermedad que se caracteriza por modificar los rasgos y las dimensiones de las extremidades de una persona. Son cambios físicos dolorosos e impactantes, y nuestro proyecto ha permitido aumentar el diagnóstico precoz de esta enfermedad. También hicimos una exposición de fotos, que llamamos *“Todos tenemos algo que nos hace grandes”*, que se ha mostrado en varios hospitales españoles. Son fotos de estos pacientes que se transforman. A través de las imágenes se puede hacer un diagnóstico precoz. Además, las fotos también permiten a los pacientes mostrarse a los demás sin miedo.

En su experiencia, ¿cuál es el papel de las asociaciones de pacientes?

ER: En una palabra: fundamental, para los pacientes y para los médicos. Un papel ejemplar en esa conjunción es el de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Ciertamente, es un apoyo emocional importante para los pacientes. Pero también para los médicos, porque nos sentimos respaldados. Y recientemente también trabajan para conseguir financiación para la investigación. Es un cambio importantísimo, en especial cuando los recursos escasean y más en este tipo de enfermedades minoritarias. Además, trabajar con las asociaciones implica investigar con algo más de respiro. No solo se trabaja con el paciente y su

enfermedad rara -no nos olvidemos que, a lo mejor es el único caso en su entorno, su provincia o en su comunidad autónoma-; también implica colaborar con las personas afectadas de un país entero y darles esperanza. Es ayudarles también a sentirse acogidas, no solo sentirse raras y únicas. Es dar una mano a estos pacientes y a la vez solicitar su ayuda. Los médicos también a veces nos sentimos muy solos en nuestra investigación. El contacto con las asociaciones te permite ver muchos otros problemas. Es utilísimo ir a sus reuniones donde compruebas cómo los pacientes hablan entre sí, darles espacio, cosa que en una consulta de 20 minutos a veces no es posible. Tender la mano a una asociación que te comunica las necesidades y los sentimientos de los pacientes te ayuda en todos los sentidos.

Recientemente ha organizado un congreso sobre *big data* y enfermedades raras. ¿Cuál es la interacción de estos dos ámbitos disciplinares tan diversos?

ER: Son ámbitos disciplinares complementarios. Es muy importante en la medicina saber gestionar e interpretar *big data*, porque hoy en día la medicina genera enormes cantidades de datos y manejarlos no es baladí. Pero a la vez, el análisis de los *big data* nos ayuda a identificar nuevas posibles soluciones hasta llegar a una terapia nueva y única para algunas enfermedades raras. Implicarse con el *big data* es novedoso para los médicos. Pero tenemos que seguir haciéndolo: bioinformáticos y facultativos tendríamos que compenetrarnos más para aprender cómo gestionar estas grandes cantidades de datos que generan los pacientes.

Prospectivas de futuro. ¿De dónde cree que llegarán los avances más importantes, tanto para el tratamiento de las enfermedades raras que estudia, como de ayuda a estos pacientes?

ER: En general, los avances más importantes serían claramente en los tratamientos, los llamados fármacos huérfanos. Para la enfermedad de Cushing estamos aun esperando fármacos nuevos, mientras que en la acromegalia tenemos ya bastantes medicamentos. En este caso, los avances serán en calidad de vida en colaboración con los pacientes. Noto con satisfacción que hoy hay mayor sensibilidad en la población general y en la política sobre este argumento, sobre la importancia de buscar una terapia, aunque sean pocas personas las afectadas.

Otro avance importante es la colaboración activa con las asociaciones de pacientes. Antes, los pacientes estaban poco considerados, pero actualmente, por ejemplo, están en comités supervisores de importantes instituciones como el CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras), se involucran en las discusiones de los usos clínicos y en la escritura de las guías clínicas, y hasta de capítulos de libro. Tengo un ejemplo personal. Estoy coordinando un capítulo que habla de la esfera psicosocial de pacientes en el cual ha colaborado la presidenta de una asociación de pacientes. En la actualidad los enfermos colaboran con los médicos. Es un avance muy importante y un reto que habíamos establecido hace muchos años, que ya se está consiguiendo: escuchar a los pacientes para hacer una investigación clínica activa.

¿Qué elementos son imprescindibles para que cada vez más pacientes puedan ver una cura para sus enfermedades?

Claramente, recursos económicos para poder investigar. Pero también voluntad política y financiera para fomentar que las farmacéuticas quieran invertir en fármacos huérfanos. Actualmente la UE ha mostrado su voluntad política para que investigar las enfermedades raras sea prioritario. Pero también es necesario que haya la ca-

pacidad económica de transformar la investigación clínica en traslacional para llegar a una cura. Y con ‘cura’ quiero decir una solución de amplio espectro. No solo un fármaco, también acceso a un psicólogo, por ejemplo. A veces implementar dentro de un equipo multidisciplinar a un psicólogo que haga un manejo psicológico de 360 grados de estos pacientes puede ser clave. Algunos enfermos desafortunadamente aún siguen muriendo a causa de las patologías, pero no hay duda de que la perspectiva de atención integral aumenta su calidad de vida.

Usted ha ideado un proyecto innovador: ha decidido trabajar con un cocinero para ayudar a sus pacientes. Explíquenos cómo lo hace y cómo surgió la idea.

ER: El haber trabajado con un cocinero como Jordi Bordas ha sido un sueño hecho realidad. Siempre he pensado que curar a un paciente afectado por una enfermedad rara no es solo dar fármacos: necesitan algo más para sus vidas como alimentarse, dormir bien, tener una buena calidad de vida y buenas relaciones sociales. La idea del proyecto *“Comer no es solo alimentarse”* surgió de la observación de que muchos pacientes no pueden comer todo lo que quieren por motivos fisiológicos debidos a su enfermedad. Entonces pensé en unificar las

necesidades del síndrome de Cushing, que afecta a adultos, con otra enfermedad rara, la tirosinemia, que afecta a niños. Las dos enfermedades están caracterizadas por estrictas limitaciones alimentarias. Pensé en llamar a un cocinero para ayudarnos a producir un producto específico para ellos, para que pudiesen finalmente comer algo que no pueden consumir nunca como, por ejemplo, dulces, pero hechos con ingredientes rigurosamente supervisados por médicos y de la mano de un chef con renombre. Todo pasó por casualidad, pero tuve que perseguir la idea con mucha

voluntad. Para tener la oportunidad de hablar con Jordi Bordas, me inscribí a unos de sus cursos de pastelería y me presenté como una alumna más. Así que, le expliqué el motivo real de por qué estaba allí. Como es una persona entusiasta e innovadora, le encantó el proyecto. Ojalá pueda seguir: la investigación también tiene una parte de creación y la unión de creativos científicos y pasteleros, ha sido beneficiosa para estos pacientes.

¿Qué otras iniciativas cree que serían útiles y beneficiosas para cubrir las necesidades personalizadas de estos pacientes?

ER: Todas las iniciativas que tomen en cuenta la vida de los pacientes: su alimentación, su sueño, la calidad de su vida o su esfera psicosocial. Todo lo que es escucharles y atenderlos desde un punto de vista humano. Todas las iniciativas que van hacia este sentido serán las más beneficiosas en el futuro. Y, claramente, todo lo que son las ayudas económicas son muy importantes. Pero los recursos económicos sin empatía no serán nunca tan fructuosos.

¿Qué consejos daría a jóvenes investigadores?

ER: La frustración está a la orden del día y necesitamos estar formados para aprender a gestionarla. En general, en la vida, necesitamos educarnos antes como personas que como investigadores. La investigación te absorbe totalmente como persona y, a veces, necesitas intentar sobrellevarla. Es dura, hay pocos recursos, muchas veces los contratos son precarios y puedes perder la ilusión. Hay que seguir ilusionados, pero buscando la manera de estar bien porque es necesario el entusiasmo para seguir investigando.

“No hay duda de que la prospectiva de atención integral aumenta la calidad de vida de los pacientes”