

Madrid, jueves 19 de diciembre de 2019

## Una prueba para medir los telómeros permite personalizar el tratamiento de la fibrosis pulmonar

- El CSIC y Boehringer Ingelheim colaboran para estudiar la aplicación de esta prueba en pacientes y hacerla accesible
- La fibrosis pulmonar idiopática es una enfermedad respiratoria rara, de causa desconocida y con mal pronóstico
- El acortamiento telomérico está asociado a un peor pronóstico y a complicaciones en caso de trasplante de pulmón



La prueba se realiza a partir de una muestra de células bucales. / César Hernández

Una prueba desarrollada por investigadores del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) que mide la longitud de los telómeros (una parte del ADN) permite personalizar el tratamiento de la fibrosis pulmonar, una enfermedad respiratoria rara, de origen desconocido y con mal pronóstico, que afecta a unas 8.000 personas en España. Ahora, el CSIC ha firmado un acuerdo de colaboración con la farmacéutica

Boehringer Ingelheim para estudiar la aplicación de esta prueba en 230 pacientes con el objetivo de lograr que en un futuro este test sea accesible a médicos y pacientes.

La prueba para determinar la longitud telomérica se realiza a partir de una muestra de células bucales, cuya obtención no es molesta. “Con esta muestra extraemos el ADN y evaluamos la longitud telomérica de cada paciente en relación a la que presentan individuos sanos de la misma edad. Los datos son referidos directamente al especialista que nos lo solicita, indicando los casos en los que hay un acortamiento asociado a la fibrosis pulmonar”, explica **Rosario Perona, investigadora del CSIC y coordinadora del Servicio de Telomeropatías del [Instituto de Investigaciones Biomédicas Alberto Sols](#)** y miembro del CIBER de enfermedades raras. “Este test es una prueba personalizada útil para que el neumólogo pueda estimar si la enfermedad podría progresar aceleradamente”, concluye Perona.

Los telómeros son repeticiones de una secuencia de ADN al final de los cromosomas, cuya función es proteger al material genético y servir como reloj biológico para el envejecimiento. En cada ronda de división celular se acortan estas repeticiones. Por ello el acortamiento progresivo de los telómeros es un proceso fisiológico directamente relacionado con el envejecimiento celular.

Aunque el origen de la fibrosis pulmonar idiopática sigue investigándose, se sabe que es una patología relacionada con el envejecimiento. El acortamiento acelerado de los telómeros es uno de los mecanismos que explican esta relación. Además de ser un factor de riesgo para desarrollar la enfermedad, se asocia con otras afectaciones sistémicas y con un peor pronóstico.

“Para el CSIC este acuerdo supone un impulso para poder llevar este test de medición de telómeros a los hospitales y hacerlo accesible a médicos y pacientes. Este acuerdo entre el CSIC y Boehringer es un logro, ya que mediante un servicio innovador se ha podido trasladar la investigación básica para la mejora del diagnóstico de la fibrosis pulmonar idiopática”, ha resaltado **Ángela Ribeiro, vicepresidenta adjunta de Transferencia del Conocimiento del CSIC**.

Por su parte, **Peter Ploeger, director general de Boehringer Ingelheim España**, ha señalado: “En Boehringer Ingelheim mantenemos un compromiso con la investigación desde hace más de 130 años, y uno de nuestros focos es el avance en el conocimiento y tratamiento de las enfermedades raras, como la fibrosis pulmonar, con un ambicioso programa de ensayos clínicos. A través de esta colaboración con el CSIC, ponemos al servicio del paciente recursos económicos, científico-tecnológicos y humanos para hacer accesible esta prueba a los perfiles candidatos. Con ello, podremos predecir mejor la evolución de la enfermedad, prevenir posibles complicaciones asociadas al trasplante, ofrecer al paciente los beneficios de una medicina personalizada y detectar la enfermedad en familiares de pacientes”.

## Acortamiento telomérico

La base patogénica de la fibrosis pulmonar es una alteración en el mecanismo de reparación que se activa cuando se produce un daño en el epitelio alveolar. Al perder

su capacidad de reparación, el tejido pulmonar no puede regenerarse y un tejido fibrótico sin funcionalidad respiratoria invade el espacio alveolar.

“La fibrosis pulmonar puede ser de origen desconocido y se la denomina fibrosis pulmonar idiopática. Cuando al menos dos miembros directos de una familia tienen fibrosis pulmonar, la enfermedad se denomina familiar”, explica **María Molina, coordinadora de la Unidad Funcional de Intersticio Pulmonar del Servicio de Neumología del Hospital Universitario de Bellvitge – Idibell**, experta en fibrosis pulmonar idiopática y responsable clínica de este proyecto.

Perona detalla que “aunque la fibrosis pulmonar es una enfermedad muy heterogénea que puede deberse a diversas causas genéticas y ambientales, en algunos casos se han descrito mutaciones en genes del complejo proteico telomerasa que contribuyen al acortamiento telomérico y al envejecimiento celular”. Este acortamiento se ha descrito en un 25% de pacientes con fibrosis pulmonar idiopática y en más del 50% con fibrosis pulmonar familiar, y “está asociado a un peor pronóstico y a la necesidad de un tratamiento específico para los pacientes en cuanto a manejo”.

#### Sobre el CSIC

El Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) es la mayor institución pública de España dedicada a la investigación científica y técnica y una de las más destacadas del Espacio Europeo de Investigación. Por su carácter multidisciplinar y multisectorial, el CSIC cubre todos los campos del conocimiento. Su actividad abarca desde la investigación básica hasta el desarrollo tecnológico. Está adscrita al Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades a través de la Secretaría General de Coordinación de Política Científica. Su objetivo es desarrollar y promover investigaciones en beneficio del progreso científico y tecnológico, para lo cual está abierta a la colaboración con entidades españolas y extranjeras.

#### Sobre Boehringer Ingelheim

Boehringer Ingelheim lleva más de 90 años trabajando en la investigación de nuevos tratamientos para enfermedades respiratorias muy prevalentes como la EPOC o el asma, si bien su compromiso por la diversificación y el I+D en el ámbito de las enfermedades raras se ha acentuado en la última década y constituye un área prioritaria para la compañía. Existen más de 6.000 enfermedades raras categorizadas, entre las que se encuentran más de 300 tipos de enfermedades pulmonares intersticiales, como la fibrosis pulmonar idiopática y la esclerosis sistémica<sup>8</sup> sobre las que Boehringer Ingelheim tiene un programa de ensayos clínicos para continuar avanzando en su conocimiento y en el desarrollo de opciones terapéuticas y/o indicaciones.

Más información: <http://www.avancesenrespiratorio.com/>