

Entrevista: José Ignacio Lao Villadóniga  
Médico, especialista en Genética Clínica.  
Director Médico de Genomic Genetics International

1-¿La terapia que están aplicando es innovadora a nivel mundial o existen antecedentes o trabajos en una línea parecida en otros países y/o en otras comunidades autónomas?

El diseño de una actuación terapéutica basada en perfiles genéticos con una visión integral es totalmente nuevo.

Existe un precedente en Estados Unidos conocido como protocolo Yasko, ya que ha sido desarrollado por la Dra. Amy Yasko en Mayne (USA), pero únicamente se basa en el análisis de una de las vías: la vía de la metilación.

Nuestro protocolo incluye 5 vías principales que permiten caracterizar los potenciales de respuesta/tolerancia individual de cada caso:

- Vías relacionadas con el potencial de neuroplasticidad (que contiene el análisis de 4 vías moleculares relacionadas)
- Vías relacionadas con sistema inmune y tendencia pro-inflamatoria
- Mecanismos enzimáticos relacionados con la tolerancia frente a diferentes agentes tóxicos (toxicogenómica)
- Tolerancia a nutrientes (nutrigenética)
- Tolerancia a fármacos (farmacogenética)

2. ¿Cuánto tiempo llevan trabajando en esta línea?.

Este protocolo lo iniciamos a mediados del 2012

3.- ¿Cuántos pacientes han atendido a nivel general y en concreto en el campo del autismo y déficit de atención?

Hemos analizado diversos casos con trastornos del neurodesarrollo que van desde la discapacidad intelectual a casos con trastorno de espectro autista.

Tenemos analizados 89 pacientes con discapacidad intelectual donde el autismo es también un síntoma, en estos casos hemos combinado el protocolo mencionado anteriormente junto al de diagnóstico genético.

25 casos con parálisis cerebral

62 casos con Autismo

15 casos TDA/H

Un total de 191 casos

4. ¿Cuáles son los perfiles?

Al analizar todos estos casos en conjunto se definen 3 perfiles básicos:

1º. El de menor potencial de neuroplasticidad (peor pronóstico) ya que portan variantes genéticas de mal pronóstico en las vías que intervienen en procesos metabólicos básicos para el SNC, en especial a nivel de la corteza cerebral frontal, junto a combinaciones de riesgo que limitan la maduración cerebral (formación de sinapsis o conexiones entre las neuronas). Esto sumado al defecto en más de dos mecanismos innatos de protección frente a tóxicos/toxinas y para completar el perfil como tercer elemento se suma una tendencia pro-inflamatoria exagerada.

En nuestra casuística este potencial está presente en el 7% de los casos.

2º. El potencial intermedio: variantes intermedias combinadas con las normales y en algún caso alguna totalmente afectada. Es el que mayor variabilidad muestra, siendo el más frecuente en nuestra casuística (82%).

3º. El de mejor potencial y mejor pronóstico: nunca aparecen vías totalmente afectadas predominando las intactas y en ocasiones las intermedias. Aparece en el 11% de nuestros casos.

En cualquier caso, hay gran variabilidad y el pronóstico final lo determinará la edad en la que se hace el análisis, el nivel de afectación de cada caso en el momento del análisis, la ocurrencia de otras enfermedades acompañantes al trastorno y los factores relacionados con la dieta y tratamientos recibidos.

5.- ¿Cuáles son los resultados de los tratamientos?

La respuesta a esta pregunta es obligadamente imprecisa a esta fecha. Pensamos que es muy prematuro para sacar conclusiones mientras no tengamos una casuística estadísticamente significativa de al menos 3 años de evaluación. Por ahora preferimos referirnos a tendencias.

Por el momento, para evaluar las tendencias de respuestas a la intervención establecemos 3 puntos de corte: 1º. A los 3 meses; 2º. A los 6 meses y 3º. Al año.

Para ello además de las manifestaciones clínicas se indican tests de análisis clínicos (bioquímicos, hematológicos, orina, heces fecales).

Dentro de los casos del primer perfil (el de peor grado) la respuesta positiva se ha observado en el 30% de los casos entre los 6 meses y el primer año de iniciado el plan.

Contrasta con el 85% de tendencia positiva entre los casos del perfil de mejor pronóstico.

La media de los más numerosos, los del perfil intermedio, está en torno al 65% destacando que el 15% ha mostrado una mejora objetiva ya en el primer corte de evaluación (a los 3 meses de iniciado el plan).

6- Hablamos de niños, pero también de adultos...¿qué diferencias existen, porcentajes de población afectada y características de los tratamientos?

En nuestra experiencia los adultos sólo representan el 20% de los casos que hemos recibido.

No obstante no debemos olvidar que tanto el autismo como el TDA son problemas crónicos y por tanto, evolucionan con la edad de la persona que los padece. Puede que la falta de conexión entre los especialistas que se han dedicado a estos problemas en la infancia con los que los llevarían en la edad adulta (generalmente psiquiatras) ha contribuido a que sea muy aparente la diferencia. En síntesis, en niños con esta sintomatología se suele pensar más automáticamente en un trastorno de espectro autista, mientras que en los adultos la tendencia lleva a pensar en problemas psiquiátricos como la esquizofrenia o la enfermedad maníaco depresiva.

Queda por investigar si dentro de la evolución del TEA, cuando no se ha actuado precozmente con terapias de rehabilitación neurocognitiva y conductuales, la sintomatología toma el curso evolutivo de algunos de estos problemas psiquiátricos en la edad adulta.

Según este método la estrategia respecto a las líneas a seguir no cambia, sólo cambia respecto a ajustes de dosificación.

7.-Intolerancias alimentarias. ¿Cuáles son las más comunes? ¿cómo detectar las señales de alerta que mandan esas intolerancias y qué tipo de respuesta requieren?.

Las más comunes son la intolerancia al gluten y la intolerancia a la lactosa. Incluso entre adultos.

Las señales más llamativas o típicas están en las diarreas o estreñimiento, la flatulencia constante y la sensación de vientre hinchado. Pero hay otras como el dolor de cabeza o incluso el insomnio o “mal dormir” después de tomar ciertos alimentos que también pueden ser consideradas como señales de alarma.

La primera medida a tomar está en apartar de la dieta el elemento que nos la provoca, para después tratar de apoyar las digestiones con enzimas digestivas y restaurar el equilibrio de la flora intestinal.

En nuestra experiencia hemos visto que hay un porcentaje de casos, cercano al 30%, donde más que una intolerancia lo que existe es una “pseudointolerancia” pues el mecanismo primario está en la tendencia inflamatoria exagerada y mantenida debido a una predisposición genética a producir endógenamente un exceso de sustancias pro-inflamatorias.

Aquí, la base de la recuperación empieza por la contención de esta tendencia inflamatoria y una vez restablecido el equilibrio desaparece la intolerancia (por eso le llamamos pseudointolerancia).

8.-¿Cuál es el gasto medio de los tratamientos por paciente?

Los tratamientos suelen ser costosos pues al basarse en su mayoría en el uso de suplementos y precursores dietéticos no hay cobertura por ningún tipo de seguro.

Por otra parte, los fabricantes son en su mayoría extranjeros.

Por eso ahora todos, no sólo las administraciones, tenemos que poner de nuestra parte para que en algún momento sea posible un plan de ayuda para las familias.

En primer lugar los profesionales y científicos tenemos que seguir validando y demostrando la efectividad de estos métodos y una vez se tenga suficiente casuística como para demostrar claramente que por la relación coste-eficacia vale la pena implementarlos, entonces han de actuar las administraciones para asumir su implementación dentro de programas de ayuda a las familias.

9.-¿El test genético y la interacción de la individualidad genética con valores ambientales puede dar resultados en otros campos?

Rotundamente sí, podemos afirmarlo porque también lo vamos comprobando tanto en patologías emergentes como la Fibromialgia, Síndrome de Fatiga Crónica y el Síndrome de Sensibilidad Química y electromagnética múltiple hasta otras más conocidas como muchas de las patologías crónicas que son las más prevalentes en nuestra época como las vasculares o el cáncer.

En todas las enfermedades humanas el binomio gen-ambiente modificado por la llamada epigenética, interviene de forma constante.