



28F- Dia Mundial de les Malalties Rares

“Són minoritàries, greus i afecten als nens, tot un repte per investigar”

- Amb motiu del Dia Mundial de les Malalties Rares (28 de febrer), l'Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras presenta una nova línia de treball exclusivament centrada en les anèmies minoritàries.
- El 80% de les anèmies minoritàries són diagnosticades en els primers anys de vida el què suposa que apuntin a malalties que afecten eminentment als nens. Són malalties greus i de molt difícil diagnòstic.

Barcelona, 27 de febrer de 2017

Demà, 28 de febrer de 2017 es commemora arreu del món el **Dia Mundial de les Malalties Rares**, que se celebra cada any des de 2008. Va ser instituït per crear consciència sobre l'existència d'aquests malalties minoritàries, millorar l'accés al diagnòstic i al tractament de qui les pateixen i evidenciar la falta de recursos per a la seva investigació.

Amb motiu d'aquesta efemèride, l'**Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras presenta una nova línia de recerca centrada en les anèmies minoritàries**, que afecten predominantment a nens. Aquest nou grup de recerca, liderat pel Dr. Joan Lluís Vives Corrons i per la Dra. M^a del Mar Mañu, se centra en diferents temàtiques relacionades amb els glòbuls vermells, la seva funció i l'impacte epidemiològic de les anèmies minoritàries en el nostre entorn sanitari.





Les anèmies minoritàries

L'anèmia no és una malaltia pròpiament dita sinó una manifestació clínica d'una malaltia que pot ser originada per diferents causes. "Anèmia" vol dir que la concentració d'hemoglobina i el denominat hematòcrit en la sang són inferiors al normal. Una part de les anèmies, més minoritàries (les que afecten a menys de 5 persones de cada 10.000) són en general greus i de difícil diagnòstic. En aquesta situació es troben dos grans tipus entre 80 afeccions:

- anèmies que són conseqüència de que la medul·la òssia no funcioni a causa d'un defecte congènit, com l'aplàsia medul·lar o l'Anèmia de Fanconi.
- anèmies produïdes perquè els hematies o glòbuls vermells, tenen una lesió i es destrueixen per diferents motius que poden ser trastorns genètics, autoimmunes, etc. (Hemoglobinopaties), com ara les anèmies hemolítiques, les talassèmies o l'anèmia de cèl·lules falciformes.

La nostra recerca

Les diferents línies de recerca del grup de l'Institut de Recerca contra la leucèmia Josep Carreras són les següents:

- L'estudi del **comportament funcional dels glòbuls vermells** com a cèl·lules que circulen pel torrent sanguini, mitjançant l'**anàlisi de la seva composició, forma i capacitat de deformació** en diferents mitjans que emulen les característiques de la microcirculació. Això permet conèixer el grau de lesió dels eritròcits i la seva capacitat per superar les barreres que imposa la circulació a través dels diferents teixits, especialment la melsa.
- L'estudi de la **base molecular de les anèmies rares mitjançant la utilització de panells de gens** que permetin identificar les mutacions implicades en cadascuna d'elles, que modifiquin la seva manifestació clínica, o que, d'alguna manera, puguin explicar el seu mecanisme etiològic o fisiopatològic .
- Diversos estudis centrats en determinats aspectes de la patologia eritrocitària com, per exemple, el Projecte *PKDeep*, centrat en l'**estudi de l'enzim piruvat quinasa (PK)** mitjançant la creació d'una plataforma que inclou aspectes diagnòstics, epidemiològics, moleculars i de tractament. La PK és un enzim vital pel manteniment energètic de l'hematia, i el seu dèficit (PKD) és una de les causes més freqüents de l'anèmia hemolítica congènita no esferocítica (CNSHA). Amb una prevalença estimada d'1 cas cada 20.000 persones, un dels principals objectius d'aquest projecte és crear un registre europeu de casos de dèficit d'aquest enzim.
- L'estudi del **mecanisme multifactorial de l'anèmia en persones d'edat avançada**. Es pretén analitzar com l'envelliment de la medul·la òssia pot conduir a més d'una fallida en la producció dels hematies i a una transformació maligna de les cèl·lules mare pluripotents. Aquesta és una àrea que encara no ha estat ben estudiada i per això força desconeguda.
- Continuar **mantenint i establint nous vincles amb les Xarxes Europees de Referència en Malalties Rares (ERN)**, especialment amb *EuroBloodNet* per avançar en el diagnòstic de les malalties hematològiques rares (RHD), el seu coneixement, i facilitar la investigació amb equips multidisciplinars i transfronterers. Aquestes anèmies són tan minoritàries que, si no es treballa en xarxa i de forma internacional és molt difícil de dur a terme una investigació fructífera. Per aquest motiu, l'equip del Dr. Vives i la Dra. Mañu va co-fundar la xarxa de referència europea en anèmies minoritàries i congènites. ENERCA és un acrònim de *European Network for Rare and congenital Anaemias*. Aquest projecte, creat el 2002 per la Comissió Europea de la mà també del Dr. Pierre

+ INFO:



Fenaux de París, ha aconseguit establir un mapa de referència i unes connexions europees fonamentals per compartir coneixements i afinar en els diagnòstics.

El Dr. Joan Lluís Vives Corrons

El Dr. Joan Lluís Vives Corrons és una eminència internacional en el camp de l'estudi de les anèmies minoritàries greus. Des 1976-1997 va liderar el Servei d'Hemato-biologia de l'Hospital Clínic de Barcelona i, a partir d'aquest any, va ser al capdavant de la Unitat de Eritropatologia en el mateix centre. En els últims 17 anys, ha aconseguit fundar i establir una xarxa de referència europea dedicada a compartir coneixement sobre aquestes patologies dels hematies tan poc freqüents i, des de principis d'aquest any, coordina, juntament amb la Dra. M^a del Mar Mañú, la nova línia d'investigació de l'Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras dedicada a aquestes malalties. "El 80% de les anèmies minoritàries són diagnosticades en els primers anys de vida el que suposa que apuntin a malalties que afecten eminentment als nens. Són malalties greus i de molt difícil diagnòstic, el que comporta sovint un alt grau de patiment en les famílies. El fet de ser anomenades "rars" no apunta a una condició d'estranyes sinó al fet que són malalties minoritàries o poc freqüents. De totes maneres, hi ha un ampli ventall de possibilitats encara per investigar ja que són malalties encara molt desconegudes, poc investigades i en les que, en alguns casos, no hi ha ni tan sols un tractament de referència en tots els hospitals ", comenta el Dr. Vives Corrons.

Sobre l'Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras (IJC)

L'Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras (IJC), centre CERCA de la generalitat de Catalunya, va ser fundat el 2010 en cooperació amb el Govern català amb l'objectiu de potenciar la investigació biomèdica i la medicina personalitzada en el camp de la leucèmia i altres malalties onco-hematològiques. És un centre sense precedents que es beneficia del treball i el rigor d'investigadors bàsics i clínics de primer nivell. Utilitza les tecnologies més innovadores, col·labora en molts projectes multicèntrics i competeix amb èxit en els àmbits nacional i internacional. La seva producció científica és ja nombrosa i de molta importància, de manera que ha publicat en les millors revistes.

L'IJC té tres campus científics independents però coordinats entre si:

- El Campus Clínic-UB, situat a les instal·lacions de la Facultat de Medicina de la UB i de l'Hospital Clínic de Barcelona.
- El Campus ICO-Germans Trias i Pujol, situat als voltants de l'Hospital Universitari Germans Trias i Pujol i la seva Fundació de Recerca i la Unitat Docent Germans Trias i Pujol de la UAB.
- El Campus Sant Pau, situat a l'entorn de l'Hospital de Sant Pau, la Facultat de Medicina de la UAB i l'Institut de Recerca Biomèdica Sant Pau.

Sobre la Fundació Josep Carreras contra la Leucèmia

La Fundació Josep Carreras contra la Leucèmia va néixer l'any 1988 amb la intenció de contribuir a trobar una curació definitiva per a aquesta malaltia. Els seus esforços se centren en tres àrees bàsiques: la recerca científica, portada a terme des de l'Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras; la gestió del Registre de Donants de Medul·la Òssia d'Espanya, i la millora de la qualitat de vida dels pacients.

+ INFO: