

Terapia para combatir la enfermedad que causa un cuadro de 'borrachera' en niños

13/10/2022

Un equipo de expertos del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona (Catalunya, España) ha descubierto un tratamiento que permite mejorar notablemente la estabilidad de los niños que sufren una enfermedad metabólica llamada PMM2-CDG (fosfomanomutasa 2).

Esta patología les provoca inestabilidad al caminar, falta de coordinación motriz y problemas del lenguaje y de la concentración similares al cuadro cerebeloso producido por la intoxicación etílica o típica borrachera. Hasta ahora no se disponía de ningún tratamiento.

Ahora, los investigadores han descubierto que un fármaco existente en el mercado –que tiene un coste de dos euros y está indicado para el tratamiento del mal de montaña, la insuficiencia cardíaca, el glaucoma o la epilepsia– también resulta eficaz para este síndrome que causa temblores y problemas de estabilidad a estos niños.

El descubrimiento, realizado por Mercedes Serrano y Antonio Martínez-Monseny, del Institut de Recerca Sant Joan de Déu-Hospital Sant Joan de Déu Barcelona, ha sido publicado en la revista *Annals of Neurology*.

PMM2-CDG es una patología causada por un error congénito del metabolismo y, en concreto, por una deficiencia congénita de glicosilación de proteínas –de este grupo de deficiencias ya se conocen más de 120 enfermedades pero la PMM2-CDG es la más frecuente–.

Se trata de una enfermedad rara que afecta a unos 70 pacientes en España. En un 30 % de los casos, los niños sufren un grado

severo y multiorgánico que puede resultar fatal.

Además, estos niños corren un riesgo elevado de sufrir un 'stroke-like', episodios que para el médico pueden parecerse a un infarto cerebral (obnubilación, crisis epilépticas, parálisis...) pero que requieren un tratamiento diferente.

Estos stroke-like se dan en algunas canalopatías, enfermedades donde unas proteínas que regulan la entrada y salida de moléculas en las neuronas no funcionan adecuadamente. En ellas resulta eficaz el tratamiento con acetazolamida, de ahí que los investigadores consideraran que también podía ser efectivo para los niños afectados de PMM2-CDG.

Durante seis meses, en coordinación con médicos de toda España que atienden pacientes con esta enfermedad, los investigadores suministraron acetazolamida a 23 niños de Madrid, Galicia, Pamplona, Castilla-León, Andalucía, Aragón, Canarias, Andorra y Cataluña, afectados de PMM2-CDG. De ellos, 20 mejoraron.