

## EDITORIAL

# La investigación en el campo de la salud avanza. ¿Cómo participa Venezuela?

La producción científica mundial es asombrosa, y en lo que respecta al campo de la salud, resulta prácticamente imposible, mantenerse al tanto de los últimos avances en la solución de los problemas que afectan a la población. Sin embargo, no pueden pasar desapercibidos, los avances que se están logrando en el tratamiento de problemas médicos de tipo hereditario. Solo en la especialidad de Hematología, se vislumbran soluciones, o al menos mejoría significativa, para problemas tan graves como la hemofilia y la anemia drepanocítica, mediante la administración sistémica de ARNm codificado para Factor VIII, en el caso de la Hemofilia A o la inhibición exitosa de la polimerización de la hemoglobina S.

Ya en otro campo, el de la Neurología, se han descrito resultados prometedores en el tratamiento de la enfermedad de Huntington o Corea de Huntington, mediante un oligonucleótido, el RG6042, que inhibe la proteína mutante del RNAm.

La enfermedad de Huntington, es un problema de salud pública de especial interés en Venezuela y particularmente en Maracaibo. Al sur de esta ciudad, en el municipio San Francisco, se encuentra una población segregada y prácticamente abandonada donde sus habitantes son víctima de esta enfermedad. Por el hecho de estar segregados, es frecuente la endogamia y por lo tanto el hallazgo de enfermos homocigotos para la enfermedad, hecho que ha sido de gran importancia en la identificación del gen causante de la misma. Desde finales de la década de 1950, un médico rural, el Doctor Américo Negrette, llamó la atención a las autoridades sanitarias regionales y na-

cionales de la época, sobre las deplorables condiciones en que vivía este grupo de enfermos. Al respecto, escribió una monografía sobre la Enfermedad de Huntington, que fue más apreciada en el exterior, que en el propio país. Así, gracias a los esfuerzos del Doctor Negrette, y a la decidida ayuda del grupo de investigación liderado por la Doctora Nancy Wexler y para ser justos con la ayuda de la autoridad regional de entonces, se estableció un centro de atención para los pacientes con este tipo de corea y se mejoraron sus condiciones de vida. Con el paso del tiempo, el interés por los “sanviteros”, como también se les conoce en la región zuliana, se ha ido perdiendo y tristemente han vuelto a las condiciones de desatención que tenían hace más de sesenta años.

Es cierto que el costo de las investigaciones es elevado, y que los laboratorios esperan recuperar la inversión, cuando ponen un medicamento a la disposición del médico, también aspiran a una ganancia, y todo ello aunado, hace que cuando llegue al enfermo, el precio sea inasumible, por lo que se necesita la ayuda del Estado u otras organizaciones. En Venezuela, la investigación se encuentra en un estado deplorable y es muy poca su contribución al mundo científico. En esta situación, cuando el médico, sobre todo si es zuliano, lee sobre un tratamiento que puede mejorar significativamente la salud de un paciente coreico, no puede menos que preguntarse, si ese u otros medicamentos con la misma finalidad, llegarán alguna vez a sus enfermos.

*Maria Diez-Ewald*

## Health research continually advances. How is Venezuela participating?

The scientific literature continually shows advances in the treatment of inherited diseases, such as drepanocytic anemia, hemophilia and Huntington's disease. The Venezuelan Huntington's disease patients, constitute a special group of segregated families that live in a state of abandonment. Are they ever going to benefit from the new opportunities for treatment?

### REFERENCIAS

1. Vichinsky E, Hope CC, Ataga KI, Ware RE, Nduva V, El-Beslawy A, Hassab H, Achebe MM, Alkindi S, Brown RC, Diuguid DL, Teifer P, Tsitsikas DA, Elghandeur A, Gordeuk VR, Kanter J, Abboud MR, Lehrer-Graiwar J, Tonda M, Intondi A, Tong B, Howard J. Hope trial investigation. A phase 3 randomized trial of Voxelotor in sickle cell disease. *N Eng J Med* 2019, June 14 *doi 10.1056/NEJMoa 1903212*(Epub ahead of print).
2. Russiek J, Delignat S, Milanov D, Boros G, Denis CV, Milanov P, Christophe O, Boros G, Denis CV, Lenting PJ, Kaveri SV, Lacroix-Desmazes S. Correction of bleeding in experimental severe hemophilia A, by systemic delivery of factor VIII encoding mRNA. *Haematologica* 2019 Jul 9. pii. *haematol 2018810583 doi 10.3324/haematol 2018210583*(Epub ahead of print).
3. Tabrizi SJ, Leavitt BR, Landwehrmeyer GB, Wild ES, Salf C, Barker RA, Blair NF, Craufurd D, Priller J, Richards H, Rosser A, Kordasiewicz HB, Czech C, Swaize EE, Norris DA, Baumann T, Guerlach I, Schobel SA, Paz E, Smith AV, Bennett CF, Lane RM. Targeting Huntington's expression in patients with Huntington's disease. *N Engl J Med* 2019, 380:2307-2316 *doi 10. 1056/NEJMoa 1903907*. Epub 2019 May 6 PMID: 31059641.
4. Haines JL, Trofatter JA, Tanzi RE, Watkins P, Wexler NS, Conneally PM, Gusella JF. Chromosome 21 genetic linkage data set based on the Venezuelan reference pedigree. *Cytogenet Cell Genet.* 1992,59:88-89.
5. Negrette A. Corea de Huntington. Segunda Edición. Maracaibo. Talleres gráficos de la Universidad del Zulia. 1963.