

► 3 Octubre, 2022

Un moment de la intervenció d'estimulació cerebral profunda.



Cirurgia contra el Huntington

L'Hospital de Sant Pau porta a terme amb èxit una intervenció pionera per pal·liar símptomes a una pacient amb aquesta malaltia PERSONES | P. 32 | 33



▶ 3 Octubre, 2022

P

Persones >
Societat



SALUT



L'hospital barceloní realitza una operació d'estimulació cerebral profunda a una pacient amb aquesta malaltia sense cura. És una intervenció pionera a la qual va poder accedir aquest diari i que busca pal·liar les seves greus alteracions en el moviment.

Sant Pau prova amb èxit una cirurgia que alleuja la malaltia de Huntington

BEATRIZ PÉREZ
Barcelona

Els companys de feina de la Marta (nom fictici) van començar a preocupar-se per ella. El seu rendiment era pitjor, li costava organitzar-se, se li oblidaven cites importants i tenia cada vegada més problemes a l'hora de manejar números. A més, presentava petits moviments involuntaris en extremitats i coll. La jove, que llavors estava en la trentena, també tenia problemes d'equilibri. Però

ella no se'n adonava. La Marta no ho sabia, però començava a desenvolupar els primers símptomes de la malaltia (o corea) de Huntington. A alguns els sonarà: la tennia la Trece, el personatge de la sèrie del doctor House.

És una malaltia neurodegenerativa minoritària que té una prevalença d'entre 8 i 12 persones per cada 100.000 habitants. És genètica i hereditària. Els pacients han heretat d'un dels seus progenitors una mutació genètica que farà que desenvolupin la malaltia entorn dels 30 o 40 anys. A la Marta, d'ara

41 anys, l'hi van diagnosticar als 34. La va tenir també la seva mare, que va morir a causa d'això. No té cura i l'esperança de vida és d'uns 15 anys des que es diagnostica.

«Dansa incontrolable»

La malaltia de Huntington es caracteritza per la progressiva presentació de trastorns del moviment, cognitius i alteracions psiquiàtriques. Els primers símptomes són els canvis de personalitat, irritabilitat, apatia i problemes cognitius. Més tard apareixen els moviments involuntaris de tot el

cos, que són els característics d'aquesta malaltia. Es diuen «corea» per la seva similitud amb una «dansa incontrolable». La majoria dels afectats desenvolupen una gran anosognòsia, que és l'alteració cognitiva que els fa perdre la consciència dels símptomes. Més endavant, la malaltia impedeix caminar, parlar o empassar. La Marta amb prou feines podia asseure's en una cadira, sortir a passejar, mantenir l'equilibri o tenir una conversa. Aquesta malaltia provoca una gran discapacitat.

La majoria de malalts presen-

ten una progressiva pèrdua de la motivació, irritabilitat, conductes i pensaments repetitius, depressió i ansietat. També un deteriorament cognitiu progressiu que els porta a la demència. És una malaltia amb una elevada taxa d'ideació suïcida. Moltes persones que se saben portadores de la mutació, «asintomàtiques» encara, presenten importants problemes psicològics com a conseqüència de ser coneixedors del seu futur.

No hi ha cura per a aquesta malaltia, però hi ha tractaments per pal·liar els símptomes, espe-



30-40 anys
és l'edat
en què apareixen
els primers
síntomes de
la malaltia

15.000 persones
a Espanya en risc
d'haver heretat
el gen canviat
que produeix
la malaltia

50%
de possibilitats
de tenir la
malaltia quan
un progenitor
la pateix

Manu Mitru



cialment els motors i alguns dels psiquiàtrics. Tanmateix, en moltes ocasions és impossible governar mínimament amb fàrmacs els moviments anormals dels pacients. Per això en casos ben seleccionats, com el de la Marta, es poden plantejar teràpies avançades. Com la cirurgia d'estimulació cerebral profunda.

Escassos antecedents

S'han realitzat poques intervencions d'aquest tipus arreu del món (menys d'un centenar), però una d'aquestes va tenir lloc recentment a l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, a Barcelona. Va ser la primera vegada que aquest centre sanitari realitzava aquesta operació. I la Marta, la primera pacient a sotmetre-s'hi. Sant Pau té una unitat de trastorns del moviment en el seu Servei de Neurologia, que al seu torn compta amb una unitat funcional especialitzada en la malaltia de Huntington i en altres trastorns del moviment.

Aquesta cirurgia consisteix a col·locar uns elèctrodes d'estimulació cerebral profunda en unes

regions molt específiques del cervell. La finalitat és regular o neuromodular l'activitat neuronal alterada que dona lloc als símptomes motors. «No és una teràpia recomanada, sinó que funciona només en pocs casos. [La Marta] és una pacient molt seleccionada», assenyala el neurocirurgià Juan Aibar.

Es tracta d'una cirurgia «mínimament invasiva», ja que al malalt se li implanten uns elèctrodes al cervell sense obrir-li el crani. És una intervenció «molt efectiva» per a la corea, això és, per als moviments involuntaris més pronunciats. Dura al voltant d'una hora. Dins del quiròfan, una màquina anomenada *alfa omega* fa el registre neurofisiològic i serveix per «augmentar encara més» la precisió de la cirurgia, apunta el neuròleg Ignacio Aracil.

Els estudis existents relatius a l'eficàcia d'aquesta intervenció en la malaltia de Huntington són escassos i proporcionen resultats contradictoris. Segons l'opinió d'Aracil, la selecció dels pacients d'acord amb les seves caracterís-

Es tracta d'una intervenció poc invasiva i efectiva per a la qualitat de vida del malalt

Després de l'operació, l'estat d'ànim de la pacient va millorar molt notablement

tiques clíniques, l'òptima col·locació dels elèctrodes i la personalització de la programació del sistema d'estimulació són elements clau per a l'èxit.

La millora

Al cap de dues setmanes de l'operació, la Marta es va començar a trobar bé. «Va començar a millorar els moviments anormals que li interferien moltíssim en la seva vida», explica Berta Pascual, neuròloga de la unitat de trastorns de moviments del Servei de Neurologia. «Camina igual, això sí, i estem intentant millorar-ho amb els canvis de medicació», afegeix. Per la seva banda, el neuropsicòleg Saül Martínez-Horta, que fa anys que tracta la Marta juntament amb el seu altre neuròleg, Jesús Pérez, assegura que l'estat anímic i la qualitat de vida de la Marta «han millorat molt notablement». «Mai li havia vist un somriure tan natural i espontani com ara», explica Martínez. La pacient continua tenint problemes motors, però li va manifestar que es trobava «molt més

contenta i tranquil·la». «No podem curar aquesta malaltia, però la nostra obligació és fer tot allò que pugui donar una millor qualitat de vida», diu Martínez-Horta.

L'operació a què es va sotmetre la Marta és paliativa, no curativa. Ella és conscient que, un dia, arribarà el final. Entén la duresa d'aquesta malaltia i és conscient que no tornarà a caminar com abans. Quant al futur de la malaltia, en aquests moments hi ha tres assajos clínics amb teràpia gènica, que utilitza la transferència de gens a la cèl·lula d'un pacient per curar la malaltia. El futur, apunta el neuròleg Jesús Pérez, és «esperança».

Paral·lelament, es continuen explorant i desenvolupant tractaments simptomàtics que, en absència d'una cura definitiva, permetin millorar la qualitat de vida dels pacients. Però de moment, la malaltia de Huntington continua sent un «devastador» procés neurodegeneratiu que afecta famílies senceres i que requereix investigació i recursos per comprendre-la millor. ■