

## Entrevista: Directivos de CHDI



HDBuzz entrevista a los tres científicos más punteros de CHDI, el mayor financiador e impulsor de la investigación en

Por Dr Jeff Carroll el 10 de julio de 2011

Editado por Dr Ed Wild; Traducido por Asunción Martínez

Publicado originalmente el 25 de febrero de 2011

---

*La Fundación CHDI, Inc. es la única organización centrada exclusivamente en el desarrollo de fármacos que se conviertan rápidamente en tratamientos para enlentecer la progresión de la EH. Es el mayor apoyo económico y organizador de la investigación de la EH en todo el mundo, pero muchas personas afectadas por la EH no han oído hablar nunca de ella. Durante la reunión anual de CHDI sobre tratamientos en Palm Springs, HDBuzz ha entrevistado en exclusiva a tres de los directores científicos.*

### ¿Por qué entrevistar a CHDI?

Durante los últimos seis años la CHDI ha sido el principal apoyo económico de la investigación de la EH a nivel mundial, siendo incluso significativamente mayor que el apoyo gubernamental y el de la industria farmacéutica juntos, y no sólo lo apoya económicamente sino que también lo lleva a cabo.

La Reunión Científica Anual de la CHDI sobre EH reúne a los mejores científicos del mundo en la EH, tanto de los laboratorios universitarios como de la industria biotecnológica y de la industria farmacéutica.

En Palm Springs para poder ofrecerles las últimas novedades sobre la reunión, Jeff Carroll y Wild Ed de HDBuzz se sentaron a hablar con tres de los principales científicos de CHDI - los Drs. Robert Pacifici, Celia Domínguez e Ignacio Muñoz-Sanjuan.

### ¿Quiénes son estas personas?

Robert Pacifici es el director científico de CHDI: establece los objetivos científicos de toda la organización. Celia

Domínguez es vicepresidente encargada de la parte química: su trabajo es supervisar la creación de moléculas que sirven como posibles fármacos para la EH. Ignacio Muñoz-Sanjuan, vicepresidente encargado de la parte de biología, guía el proceso para saber qué hacer primero en el diseño de fármacos y supervisa el componente biológico en los programas de desarrollo de fármacos.



Los investigadores más prominentes de CHDI (de izquierda a derecha) el Director General Científico Robert Pacifici, Vice Presidente (Química) Celia Domínguez y el Vice Presidente (Biología) Ignacio Muñoz-Sanjuan

Imagen por: Gene Veritas

En resumen, estos tres científicos están a la vanguardia del mayor esfuerzo conjunto para desarrollar tratamientos para la EH. Les hemos entrevistado para ofrecerte una visión de la personalidad que hay detrás del científico, así como la forma en que el espíritu único y estructura de CHDI está impulsando la investigación.

Comenzamos preguntando cómo se empezaron a interesar por la ciencia. Muñoz-Sanjuan explicó que se motivó gracias a su padre que le crió en España y era médico. “Desde muy pequeño me dí cuenta de que deseaba ser un científico” - un objetivo que se vió reforzado por el fallecimiento temprano de su madre debido al cáncer. Motivado por entender los problemas que producen las enfermedades, se trasladó a América para continuar sus estudios y antes de ser atraído por el mundo del desarrollo de fármacos.

La pasión de Domínguez por desarrollar fármacos es irreprimible. “Adoro resolver puzzles” - dijo - “que permitan desarrollar fármacos que actúen como se supone que deben hacerlo”. El trabajo de Domínguez y su equipo es muy práctico - los demás la llaman en broma la “lanzadora de electrones” porque a diario reorganiza y perfecciona las estructuras químicas de las moléculas. En última instancia, son los químicos los que diseñan y desarrollan los medicamentos que pueden tratar la EH. Domínguez describe su trabajo como mucho más que un trabajo y dice que “siempre quiso ser una cazadora de fármacos”.

Pacifici, el director científico de la organización, comparte la pasión por el desarrollo de fármacos, pero también tiene una implicación personal en el oscuro futuro al que se enfrentan día a día las personas que viven a riesgo de padecer la EH. “Yo también padezco una rara enfermedad genética, que padecía mi padre y de la que falleció a la edad de 47 años”. En 1972, las agudas observaciones de un solo médico llevaron al desarrollo de un tratamiento simple y eficaz que convirtió a la enfermedad que había estado devastando a la familia Pacifici en una enfermedad tratable. “Pasé de ser un niño muy enfermo a tomar esta pastillita y estar prácticamente curado”. Esta demostración del poder del conocimiento científico motivó a Pacifici para trabajar en el desarrollo de medicamentos para combatir otras enfermedades.

## ¿Qué es CHDI y en qué son diferentes?

Las familias con EH saben que se están haciendo todo tipo de esfuerzos para desarrollar tratamientos. ¿En qué se diferencia CHDI de cualquier otro laboratorio o de cualquier otra compañía, o asociación? Pacifici nos explicó que CHDI tiene cuatro características que la hacen única.

La primera es que CHDI es una fundación sin ánimo de lucro. A pesar de la gran cantidad de dinero que gasta en el desarrollo de fármacos para la EH, lo que mueve a los científicos de la CHDI no es ganar dinero.



Nuestro principal preocupación es el tiempo, no el dinero.



Muchas compañías, aunque tengan sus mejores intenciones para ayudar a los pacientes, han de centrarse en lo que CHDI llama “inteligencia competitiva”. Esto significa que una compañía que esté trabajando, por ejemplo, en un fármaco para la enfermedad de Parkinson, tiene que estar al tanto constantemente en qué está trabajando la competencia, para asegurarse que no son “alcanzados”.

En CHDI, dice Domínguez, lo que se valora es la “inteligencia colaborativa” puesto que la Fundación intenta poner en contacto distintos investigadores para avanzar en las fronteras de la investigación en la EH. Y esto es así, señala Pacifici, porque “nuestra meta es el tiempo, no el dinero”. Al igual que las familias con EH, la CHDI está motivada únicamente por el desarrollo de tratamientos para la EH - y cuanto antes, mejor. “Para CHDI”, nos explica Pacifici, “no hay ninguna razón por la cual no deseemos que alguien encuentre la cura. De cualquier modo, encontrar la cura para la EH nos beneficia a todos”.

Segundo, CHDI está centrada únicamente en la EH. Es lo único que hacen. La mayoría de las compañías farmacéuticas tienen que realizar apuestas múltiples, ya que el descubrimiento de fármacos es un negocio muy complicado, en el que la mayoría de los esfuerzos fracasan. Las empresas tienen que guiarse por intereses comerciales para decidir en qué enfermedad van a trabajar con sus limitados recursos. Pero CHDI no es así, ya que sólo trabaja en EH, lo que significa que nunca tendrá que preguntarse si estamos trabajando en lo correcto. También les permite pensar a largo plazo y financiar algunos proyectos que podrían tardar años en dar sus frutos, sin miedo a ser plagiado o avergonzado si otro proyecto produce los primeros resultados.

Por último, la CHDI es única porque está financiada por fondos privados (por donantes que desean ser anónimos). Al revés que muchas organizaciones sin ánimo de lucro, la CHDI no tiene que hacer esfuerzos - ni tiempo ni dinero - para recaudar fondos para mantener sus actividades. Incluso la mayoría de las empresas de biotecnología tienen que hacer grandes esfuerzos para recaudar fondos para sus actividades, ya sea del mercado de valores o de los socios capitalistas. CHDI no tiene ninguna necesidad de hacerlo, por lo que puede dedicar todo su tiempo y energía desarrollando tratamientos para la EH.

Por último, CHDI tiene una estructura muy interesante. En lugar de construir físicamente sus propios laboratorios, CHDI decidió desde el principio crear alianzas con los investigadores existentes en universidades, agencias gubernamentales y en la industria para realizar sus investigaciones. CHDI también financia lo que se conoce como las organizaciones de investigación por contrato - esencialmente laboratorios de alquiler - para llevar a cabo la investigación que dirige CHDI.

Esta aproximación implica una gran flexibilidad - CHDI no precisa dedicar recursos para construir centros especializados o dedicar muchos años para ponerse al día con las nuevas tecnologías. Por el contrario, identifica los mejores equipos que ya están trabajando en cada tarea, área o tecnología y los incentiva para que hagan el trabajo. Esta estructura “virtual” permite a la Fundación explorar rápidamente los campos que necesita.

Nos preguntamos si el no tener su propio espacio de investigación no ha sido una limitación. Pacifici nos explica que la política siempre ha sido que si había algo que CHDI tenía que hacer, pero no podía, que entonces construiría un laboratorio. Eso no ha sucedido todavía y no parece probable que ocurra.

## CHDI y los desafíos únicos de la EH

Así que CHDI tiene una estructura única. ¿Y cómo encaja en la comunidad Huntington? Domínguez y Muñoz Sanjuán están de acuerdo en que la estrecha colaboración entre las familias con EH, los investigadores y los médicos es realmente una parte única, y esencial, de los esfuerzos de investigación en la EH. Como dice Pacifici, esto significa que “nunca olvidamos por qué estamos haciendo esto”.

Está claro que los efectos de la EH en las familias han calado hondo en estos científicos. Pacifici sugirió que “si te dan un trozo de papel en blanco y te piden diseñar una enfermedad que sea la más horrible ... que sería difícil hacerla peor que la EH”. A pesar de la terrible situación a la que se enfrentan las familias con EH, Pacifici opina que también existe un grupo de científicos investigando la EH de lo mejor: “Esa es la mala noticia. La buena noticia es que dado que este es un problema muy difícil, pero solucionable, atrae a gente muy inteligente ... y vamos a conseguirlo”.

## El “embudo del descubrimiento” en la CHDI

En la reunión sobre tratamiento de la CHDI a menudo se oye hablar del “embudo”, un concepto del que hablan mucho las compañías farmacéuticas. Un embudo es una lista de fármacos en la que está trabajando una compañía en un momento determinado, basándose en el hecho de que sus programas están más avanzados (están más cerca de ser probados en humanos) que otros. Los cazadores de fármacos utilizan la palabra “objetivo” para referirse a un gen o proteína cuya actividad es importante para la EH, por lo que es el objetivo del desarrollo del fármaco.

¿Por qué tener un embudo? ¿por qué no dedicar todos nuestros esfuerzos al fármacos más prometedor? “Por desgracia”, dice Pacifici, “el proceso de descubrimiento de un fármaco es increíblemente ineficaz. A nadie le gusta terminar teniendo sólo una sola oportunidad.

Tener múltiples proyectos dirigidos a tratar diferentes aspectos de la EH ofrece una mayor posibilidad de éxito para tener un impacto en la enfermedad. Además, Pacifici señala, “es interesante diversificarse a lo largo del tiempo. Puede ser que tengamos una “cura” en 20 años, pero ¿qué hacer ahora para la gente? Necesitamos poder ofrecer algo a corto plazo”.



Robert Pacifici: Lo mejor que las personas afectadas por la EH pueden hacer para ayudar a encontrar tratamientos es “participar en los estudios si cumplen los criterios de inclusión”.

Imagen por: Lev Blumenstein

Por lo tanto, CHDI está trabajando en un “embudo” de proyectos que se encuentran en diversas etapas de desarrollo. Nos preguntamos cuáles son las dimensiones de esta empresa, y cómo es de grande si la comparamos con otras empresas farmacéuticas comerciales que están tratando de curar otras enfermedades. “Gastamos más en la EH que una gran compañía farmacéutica gasta en neurociencia”, dijo Pacifici. Eso es aún más encomiable teniendo en cuenta lo rara que es la EH, en comparación con enfermedades como el Alzheimer que tienen un mayor potencial en el mercado. Para hacernos una idea de la escala, es probable que CHDI esté dedicando más recursos en la EH que todas las demás organizaciones juntas.

« Este es un problema muy difícil pero con solución, por lo que vamos a atraer a gente muy inteligente ... para hacer que suceda



Pero, ¿cómo se invierten? ¿Cuántos programas diferentes pueden ser llevados a cabo por esta pequeña organización a la vez? De acuerdo con Pacifici, Domínguez y Muñoz Sanjuán, CHDI tiene alrededor de diez programas de desarrollo de fármacos en paralelo a la vez - por lo general cada programa estudia decenas de posibles formas de alcanzar un objetivo determinado.

Nos preguntamos si siempre son los mismos programas. “No”, dice Pacifici, “los programas han de ser priorizados sin piedad según los últimos descubrimientos. Una de las diferencias más importantes entre un investigador científico tradicional y un cazador de drogas es la idea no de procurar perpetuar algo, sino para matarlo”. O, como dice Domínguez, “mi objetivo es acabar con él, si sobrevive, vale la pena”. Pacifici calcula que más de la mitad de los objetivos que han estado en el embudo de CHDI han sido “asesinados” siguiendo esa idea.

Esto puede sonar brutal, pero significa que a CHDI no le interesa el desarrollo de un fármaco en sí mismo para conseguir prestigio o porque fueron los primeros en descubrirla o puede que puedan comercializarla para tratar otra enfermedad, como la enfermedad de Parkinson o la obesidad. Su objetivo último es conseguir fármacos que puedan tratar a personas con EH. Al tratar de demostrar con todas sus fuerzas que un medicamento en concreto que han desarrollado no funciona, los que sobreviven realmente han pasado la prueba.

## La importancia de la investigación clínica

Volviendo a centrar nuestra atención desde la investigación básica a la idea de probar los medicamentos en las personas, le preguntamos a CHDI sobre la investigación humana. Inspirados por una duda que planteó a HDBuzz una lectora de Alemania, Michaela, que preguntó “¿qué pueden hacer los pacientes y los jóvenes a riesgo de EH para ayudar a CHDI en sus esfuerzos por encontrar tratamientos?”. Pacifici respondió que las personas pueden “participar en todos los ensayos clínicos si cumplen los criterios de inclusión”. Además añadió que “no hay nada más valioso para un cazador de fármacos que observar los efectos de la misma en los pacientes que queremos tratar”.

“¿Realmente importa si una persona participa o no en un estudio o ensayo clínico?” le preguntamos. Inmediatamente Muñoz Sanjuán y Domínguez contestaron que “¡Sí!”. Pacifici continuó explicando que todos los estudios con un tratamiento tienen criterios de inclusión y de exclusión. Estas son unas reglas por las que “una persona con presión arterial alta no puede participar en este estudio” o “esta prueba es para las personas con un número de repeticiones CAG entre 42 y 50”. Estos criterios son esenciales para que un estudio se pueda realizar de manera eficiente, pero limitan el grupo de potenciales participantes en cada ensayo. Tener el mayor número posible de pacientes voluntarios significa que los ensayos clínicos futuros, ya sea de CHDI o cualquier otra persona, se realizarán con la mayor velocidad posible. Y tendremos tratamientos eficaces para la EH antes.

## Conclusiones

El trabajo de CHDI es muy emocionante para las familias con EH. Se ha contratado a algunas de las mejores personas que trabajan en el descubrimiento de fármacos y se centran exclusivamente en la EH, aprovechando una amplia red de los colaboradores más importantes del mundo. Igualmente importante es que hay un fuego que arde en los ojos de los científicos que han conocido a familiares con EH y se enganchan a la tentadora idea de que existen tratamientos eficaces para reducir el sufrimiento causado por la EH y que están al alcance - y que trabajar para conseguirlos merece la pena y es una buena forma de dedicar su tiempo y experiencia. Hemos visto el fuego en los ojos de estos científicos de CHDI y tenemos la esperanza de que algunos de los programas de los que hemos hablado en esta reunión puedan desarrollarse rápidamente hacia tratamientos para las familias con EH.

---

*El Dr. Carroll y el Dr. Wild han llevado a cabo investigaciones sobre la EH financiadas por CHDI pero no han recibido ningún tipo de remuneración a parte de la beca de investigación. Su asistencia a la reunión de CHDI fue financiada por el Grupo Europeo de Huntington, una plataforma independiente de profesionales de la EH, con financiación independiente de CHDI. Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes*

---

## Glosario

**enfermedad de Parkinson** enfermedad neurodegenerativa que, como la EH, implica problemas de coordinación motora

**repeticiones CAG** trozo de la cadena de ADN, al principio del gen de la EH, que contiene la secuencia CAG repetida muchas veces y es anormalmente larga en personas que desarrollarán EH.

**ensayo clínico** Experimentos muy bien planeados diseñados para responder determinadas preguntas sobre cómo afecta un fármaco a humanos

HDBuzz no proporciona consejo médico. Para más información visite [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)  
Generado el 06 de julio de 2017 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/020>