

Carest (asociación caribeña para investigadores en drepanocitosis y talasemia), un logro caribeño que abre mayores oportunidades de cooperación

Carest (caribbean association for researchers on sickle cell disease and thalassemia), a caribbean achievement for higher opportunities of collaboration

Más de un siglo después de que se describiera el primer caso de drepanocitosis por el Dr. James B. Herrick en Walter Clemente Noel, un joven estudiante de estomatología oriundo de Granada, el conocimiento de todo lo relacionado con esta dolencia continua siendo un reto global.¹

Hace aproximadamente 60 años se planteó la drepanocitosis como la primera enfermedad molecular resultante de una sustitución puntual de un aminoácido en la cadena α de la hemoglobina.² Aún en la actualidad no se cuenta con una terapia efectiva, a pesar de alrededor de 30 años de investigaciones genéticas y de la extensa caracterización de las propiedades de la hemoglobina anormal (Hb S) y de los eritrocitos conteniendo la Hb S.^{3, 4}

Es la enfermedad genética más frecuente en todo el mundo. Está presente en cuatro continentes: en África subsahariana y en el Magreb; en Asia (Oriente Medio, la península árabe, India); en las Américas, en el Norte (EE. UU.), el centro (Guatemala, las islas del Caribe) y en el Sur (Brasil, Surinam, Guyana); en el sur de Europa (sur de Italia y Sicilia, Grecia, Turquía). Se estima que 500 000 personas nacen cada año con esta grave enfermedad y que el 50 % de ellos morirá antes de cumplir los 5 años.⁵ La Organización Mundial de la Salud (OMS) en el 2006 y la Organización de las Naciones Unidas (ONU) en el 2008 reconocieron a la drepanocitosis como un problema de salud pública a nivel mundial.

En la década de los años 80 del pasado siglo xx surgieron las primeras alianzas en la región caribeña cuyo objetivo fue realizar estudios epidemiológicos de hemoglobinopatías y la creación de centros dedicados al estudio de la drepanocitosis en Guadalupe y en Jamaica, este último dirigido por el Dr. Graham Serjeant, un modelo para el área y el mundo. Todo ello permitió, entre otras actividades, el diagnóstico de variantes de Hb, como por ejemplo, Hb Roseau Pointe-a-Pitre (1985), Hb S Antillas (1986).

En el año 2006 y auspiciada por el gobierno de Francia, se realizó en Guadalupe la Primera Conferencia Caribeña de Drepanocitosis, donde se reunieron profesionales de

la salud de 11 países del Caribe, entre ellos Cuba, para discutir aspectos tales como: despistaje prenatal y neonatal, manejo clínico y terapéutico de los enfermos, programas de investigación y oportunidades de cooperación en la región.

En 2009 se decidió la creación de un Comité de Dirección integrado por Jamaica, Trinidad y Tobago, Guadalupe, Martinica y Cuba, con la misión de definir prioridades, así como las bases estructurales de cooperación en el área caribeña.

En febrero de 2012 se constituyó formalmente CAREST (Caribbean Association for Research on Sickle Cell Disease and Thalassemia), organización sin ánimo de lucro dirigida legalmente por la constitución francesa y cuyo centro rector radica en Pointe-a-Pitre, Guadalupe, e integrada por profesionales de la salud que trabajen o estén interesados en el estudio de la drepanocitosis, la talasemia o de ambas enfermedades. Los objetivos fundamentales de la asociación caribeña son:

- Promover estudios epidemiológicos: incidencia/prevalencia, morbilidad, mortalidad.*
- Ayudar a la organización de la atención sanitaria.*
- Promover y facilitar programas de despistaje neonatal.*
- Estandarización y optimización de los cuidados clínicos.*
- Identificación de prioridades de investigación y colaboración en este aspecto.*
- Recursos técnicos, tales como reactivos químicos, diagnosticadores y equipamiento, previo acuerdo entre las partes involucradas en proyectos de colaboración, así como entrenamiento a los profesionales de la salud en la región.*
- Organizar encuentros cada dos años para intercambiar experiencias en el estudio de la enfermedad.*

Entre las actividades actualmente en desarrollo por CAREST está la elaboración del "Libro Blanco", documento guía donde se incluye un conjunto de propuestas de acción en el ámbito comunitario referidas al problema de salud que representa la drepanocitosis en el área caribeña y la creación de un sitio web sobre la drepanocitosis. En cuanto a las colaboraciones regionales, CAREST apoya los programas de despistaje neonatal en Trinidad y Tobago, Antigua y Barbuda, Granada y Barbados.

Los proyectos de investigación parcialmente financiados por la asociación hasta el presente son:

- 1. Jamaica / Guadalupe: identificación de marcadores de gravedad, biológicos y fisiológicos en la drepanocitosis.*
- 2. Cuba / Guadalupe: implicación del estrés oxidativo en la fisiopatología de la drepanocitosis: crisis vasoclusiva, título de anticuerpos antibanda 3 y oxidación del eritrocito.*
- 3. Brasil / Guadalupe / Martinica: bases moleculares del priapismo en enfermos con drepanocitosis y el mecanismo de acción de la hidroxycarbamida in vivo.*
- 4. Brasil / Jamaica / Guadalupe / Martinica / Francia: identificación de genes modificadores de la dactilitis y el secuestro esplénico agudo mediante análisis de exomas.*

En cuanto a los retos a enfrentar por la asociación caribeña en el área se identifican: una débil infraestructura, la diversidad geográfica, recursos financieros limitados, transporte regional y diversidad de idiomas (español, inglés, francés, holandés, creole).

Los desafíos en términos de salud pública son importantes. Una verdadera toma de conciencia y una correcta decisión política regional son necesarias para lograr una organización sanitaria multidisciplinaria capaz de enfrentar este problema de salud, que permita mejorar la calidad y esperanza de vida de las poblaciones afectadas.

CAREST es el fruto de la colaboración de investigadores y clínicos en el área caribeña con el objetivo de profundizar en el conocimiento de la drepanocitosis y la talasemia y el fortalecimiento de su accionar y la incorporación de nuevos países, redundará en beneficio de los miles de pacientes no solo de nuestra área, sino a nivel mundial.

DrC. Rinaldo Villaescusa Blanco

Instituto de Hematología e Inmunología
Investigador Jefe del Departamento de Inmunoquímica
Vice Presidente de CAREST

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Herrick JB. Peculiar elongated and sickle-shaped red blood corpuscles in a case of severe anemia. Arch Intern Med. 1910; 6:517-21.
2. Pauling I, Itano HA, Singer SJ, Wells IC. Sickle cell anemia: a molecular disease. Science 1949; 110:543-48.
3. Steinberg MH. Management of sickle cell disease. N Engl J Med. 1999; 340:1021-30.
4. Frenette PS, Atweh GF. Sickle cell disease: old discoveries, new concepts and future promise. J Clin Invest. 2007; 117(4):850-8.
5. Hassell K, Pace B, Wang W, Kulkarni R, Luban N, Johnson CS, Eckman J, Lane P, Woods WG. Sickle cell disease summit: from clinical and research disparity to action. Am J Hematol. 2009; 84: 39-4.