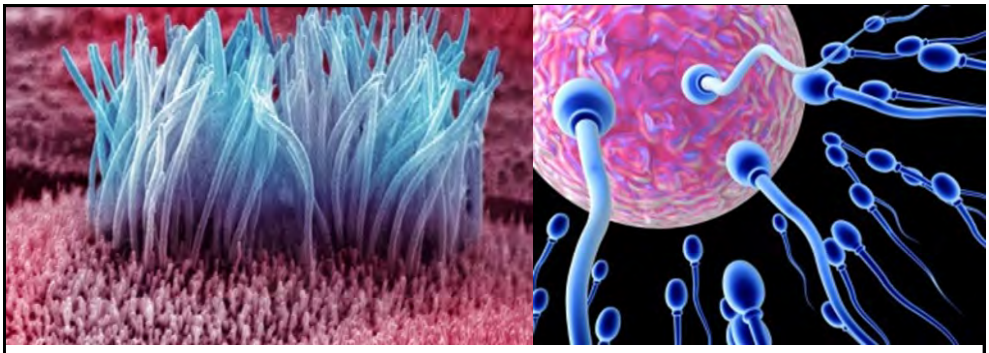
REPORTE RCT
Información del Registro Científico y Tecnológico del Conicit
Nº 2, Febrero, 2016

Amante de tres ciencias

Versiones anteriores

- *Investigadora tica estudia enfermedad rara: Síndrome de Discinesia Ciliar Primaria*
- *Hombres pueden padecer esterilidad*



El Síndrome de Discinesia Ciliar Primaria afecta el sistema respiratorio y reproductivo de los pacientes. En el país no hay un registro de enfermedades raras como la descrita.

De: William Mora M., Conicit

Hace apenas unos meses se vino de vuelta a Costa Rica ilusionada con encontrar trabajo y aportar sus conocimientos en alguna universidad; aunque de sus llamativos ojos se desprende vivacidad y determinación, sus palabras no ocultan la frustración por las dificultades presentes para cumplir tales objetivos.

Tras dos años de estudio becada por el Fondo de Incentivos, que administra el Conicit, Shirley Camacho Vargas regresó al país con un posgrado en fisiología de la Universidad de Valencia, España. Ahí profundizó sus estudios en una de las llamadas enfermedades raras como es el Síndrome de Discinesia Ciliar Primaria, padecimiento congénito que afecta las vías respiratorias, los oídos y hasta la capacidad reproductiva de los pacientes.

Según las estadísticas de prevalencia mundial este mal podría estar presente en uno de cada diez mil personas, afectando a cerca de 500 individuos en el país.

Enfermedad de diagnóstico tardío

Shirley Camacho habla de su experiencia como investigadora en España en donde pudo conocer y aplicar los métodos de diagnóstico que están en boga y conoció a fondo los efectos de este síndrome en las personas.

Este padecimiento por lo general tiene un diagnóstico tardío ya que los médicos no siempre aciertan en el reconocimiento de sus síntomas,

Retrato en una palabra

Nacida en el seno de una familia humilde de San Roque de Barba, al final de la entrevista Shirley Camacho se hizo propietaria de los mejores reflejos ante un intempestivo juego de palabras que se reproduce aquí.

—Costa Rica

Verde.

—Mujeres

Diosas.

—Ciudad

Agobio.

—Muerte

Necesaria.

—Vida

Plenitud.

—Sangre

Fuerza.

—Tierra

Caos.

como son: desarrollo de bronquiectasias o la dilatación permanente de uno o varios bronquios; la presencia de rinorreas o afectaciones como tos permanente, flemas y secreciones en las vías respiratorias.

—El médico debería buscar otra explicación más allá de un simple resfrío, dice.

La investigadora desconoce cuál es la realidad de esta enfermedad en Costa Rica dado que no hay registros. Sugiere a las escuelas de medicina locales ofrecer cursos específicos sobre enfermedades minoritarias a los futuros médicos, para poder diagnosticar este tipo de males.

Vida normal

Según la investigadora entre más temprano se identifique la enfermedad mejor será la posibilidad de que las personas lleven una vida con normalidad.

A los pequeños se les pueden dar medicamentos con cierta regularidad para combatir infecciones; lo mismo sucede con los adultos a quienes se les aconseja cuidarse de los resfríos y ponerse vacunas contra la influenza. Además, a estos pacientes se les recomienda ejercitarse para mantener una buena capacidad respiratoria, la cual siempre es afectada por esta enfermedad.

Hay infertilidad femenina por este síndrome

Otra evidencia del mal es el frecuente padecimiento de otitis o infecciones del oído debido a que los cilios que los limpian no funcionan y la cera se acumula.

En la etapa adulta las mujeres pueden sufrir embarazos ectópicos, condición causadas por la afectación de la función "ciliar" en el útero.

En España las personas con enfermedades raras, al igual que en el resto de Europa, reciben mucho apoyo del gobierno.

Los cilios son un tipo de estructuras o terminaciones (aspecto de pelos) que en el caso de las vías respiratorias permiten a las células remover mucosidades o en el útero facilitan en tránsito de los espermatozoides y la implantación del cigoto.

La infertilidad en los hombres con este síndrome es debido a que los flagelos que impulsan los espermatozoides se encuentran afectados y se impide la fecundación del óvulo.

Estudio pionero

Durante su maestría en España, Camacho realizó estudios que posiblemente mejoren el diagnóstico de la enfermedad por medio del cultivo de células obtenidas de la nariz; en el microsco-

pio se observó el comportamiento de las muestras celulares de personas con y sin la afección.

Se midieron varios marcadores oxidativos para determinar el comportamiento de las células dañadas. El estudio involucró a 36 pacientes, 10 de ellos con la enfermedad, 12 con los síntomas pero sin la enfermedad y 14 personas que sirvieron de control y que eran sanos.

Entre las conclusiones se determinó que los pacientes con el Síndrome de Discinesia Ciliar Primaria presentan células con mayor estrés oxidativo en comparación con las personas sanas; sin embargo, no se sabe si el estrés oxidativo es la causa o la consecuencia de la enfermedad.

Los pacientes con Discinesia Ciliar Primaria a veces presentan los órganos invertidos de su posición normal en el cuerpo.

El estrés oxidativo produce un envejecimiento de las células que puede conllevar a la muerte celular programada o a una replicación acelerada, dado que su ADN está alterado.

El valor de la investigación de Camacho radica en la aplicación de un método de extracción de células poco invasivo, las biopsias son indoloras.

—Yo me hice biopsias hasta diez veces para optimizar los protocolos.

A las células se les mide la frecuencia de batido de los cilios (especie de vellosidad), se les corta en porciones para ver qué parte de ellos no funciona de manera normal.

Camacho desea continuar sus investigaciones a nivel de doctorado para perfeccionar el método de diagnóstico y valorar las propiedades antioxidantes de algunas sustancias que pudieran revertir el deterioro celular.

Apasionada por la fisiología

Cuando decidió viajar a España lo hizo consciente de su deseo por combinar el saber de varias disciplinas científicas; por eso escogió fisiología, disciplina que explica cómo funciona el organismo humano en términos físicos y químicos.

—La fisiología reúne las tres ciencias que me gustan más: la física, la biología y la química. Me movió además una experiencia que viví en el ámbito académico al conocer el caso de un estudiante con una historia familiar de retinosis pigmentaria, padecimiento considerado como parte las 8 mil enfermedades raras descritas hasta hoy.

Camacho desea a futuro desarrollar un programa de investigación nacional sobre enfermedades raras, contar con un registro fidedigno de casos y contribuir con la capacitación del personal médico nacional para que realicen diagnósticos tempranos de estos males.

Uno de los sitios donde cree que debería trabajar más sería en el Hospital Nacional de Niños debido a su especialidad en el tratamiento de males infantiles. En este centro médico está la mayor cantidad de pediatras que son los especialistas que deberían ser entrenados para reconocer tales enfermedades.

¿Qué haría si fuera ministra de ciencia y tecnología?

- *Investigadoras reclama gestión efectiva de recursos*

De: William Mora M., Conicit**.**

La mente inquieta de Shirley Camacho Vargas se aleja por unos minutos de sus reflexiones sobre las enfermedades raras para dar paso a su visión sobre lo que debería hacerse en el país para aprovechar el talento humano nacional y fomentar la actividad científica y tecnológica.

—Figurativamente imagínese que Usted es desde hoy la Ministra de Ciencia y Tecnología de Costa Rica, ¿qué haría?

Haría un análisis de las instituciones que producen ciencia en el país para ver qué está pasando; es frustrante ver que tenemos capacidad para que todas nuestras universidades estén ocupando puestos entre las primeras 500 universidades del mundo y sin embargo no se concretiza. Con la cantidad de dinero que se invierte en educación superior y con el potencial humanos con que contamos, debería haber un mejor desempeño; hay que jalar un poco el mecate a las instituciones y a su administración, que se abran nuevos centros y programas de investigación.

—¿No será que Usted le está pidiendo demasiado a este pequeño país?

No. Acabo de estar en el edificio de Conare y vi la foto de Dr. Franklin Chang ahí y me dije: ¿por qué nos vamos a conformar con menos? Sinceramente tenemos mucha capacidad en nuestros científicos pero es la gestión de la ciencia y la tecnología la que a mí no me convence.

—Entonces ¿hay que cerrar instituciones? Justo en estos días se ha anunciado un proyecto de ley que propone fusionar al Conicit con el Micitt, para ahorrar recursos y hacer trámites más expeditos, se dice.

Será que ustedes están haciendo su trabajo bien y por eso se los quieren llevar para allá…

Todo lo contrario a cerrar instituciones o fusionarlas, se requiere fomentar y realizar una gestión efectiva para aprovechar los recursos destinados a la investigación.

—¿Cómo logramos una gestión efectiva?

No necesitamos más burocracia que al Estado solo le cuesta más dinero; siendo rigurosos en la gestión y por supuesto con honestidad en las labores.

Hay una frase que dice que "el primer acto de corrupción que un funcionario público comete, es aceptar un cargo para el cual no tiene las competencias necesarias;" entonces también tenemos que crear, fomentar y mejorar las competencias para lograr una gestión efectiva.

Máster Shirley Camacho

—¿Es importante el estímulo a las vocaciones científicas?

Estoy convencida y lo viví en el proyecto de Olimpiadas de Biología; esa generación de estudiantes ahora son médicos y microbiólogos brillantes, y en aquel entonces se los peleaban para ofrecerles becas en universidades extranjeras.

Desde luego para lograr tener más científicos debemos reformular los programas de ciencias en las etapas escolares; ahora se enseñan cosas obsoletas.

—¿Cómo se ve de aquí a 15 años?

Me veo investigando en un laboratorio; con familia, me gustaría tener dos hijos. Con mis 30 años quizás se me vaya el tren para tener familia…(sonríe).

Créditos:
Dirección y edición:
MA. William Mora M.
Montaje digital:
Rocío Vargas M.
Fotos: Conicit, Shirley Camacho

CONICIT
Unidad de Gestión de la Información
Teléfono (506) 2216-1500
Fax: (506) 2216-1565
Apdo.: 599-2200
Sede: Contiguo al Centro Integrado de Salud CCSS, Vásquez de Coronado.