

Publicación	La Verdad Cartagena, 76
Soporte	Prensa Escrita
Circulación	16 918
Difusión	13 709
Audiencia	65 000

Fecha	03/11/2024
País	España
V. Comunicación	11 295 EUR (12,289 USD)
Tamaño	844,79 cm² (80,9%)
V.Publicitario	4016 EUR (4370 USD)



GEMA ESCOBAR

Con simpatía innata y firmeza en su reto por visibilizar el trabajo de los biólogos sanitarios y de los genetistas, tras su actual rol de gestora permanece intacto su amor por el laboratorio y el compromiso por mejorar la vida de los pacientes con sospecha o diagnóstico de enfermedades raras. Licenciada y doctora en Biología por la Universidad de Murcia (UMU), Isabel López Expósito lleva casi 40 años realizando una actividad principalmente asistencial en el campo de la citogenética clínica, tanto en el diagnóstico prenatal como postnatal y asesoramiento genético, y una década al frente del Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC) del Servicio Murciano de Salud (SMS), referencia en la detección, prevención y diagnóstico de patologías denominadas poco prevalentes, pero con las que se estima que convive entre el 5 y el 7% de la población. Poco amiga de personalismos, asegura que su papel como directora del CBGC, que integra el laboratorio responsable de realizar el cribado neonatal –la conocida ‘prueba del talón’–, sigue la estela del desempeñado desde 1975 por José Antonio Lozano Teruel, Joaquina Gabarrón y Asunción Fernández. Vicedecana del Colegio Oficial de Biólogos de la Región, se confiesa impaciente y no cesa en su empeño por solicitar más recursos para dotar de mayor excelencia a los laboratorios –Citogenética, Metabolopatías y Genética Molecular y Genómica– que integran el centro regional. Sociable hasta el extremo y abuela implicada, ha participado en la actualización de la Guía GEN del Sistema Nacional de Salud y en la elaboración del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región. Aún con dudas sobre su vocación profesional, y antes de lanzarse de lleno a la genética, en su primer día en la facultad conoció al que hoy es su marido. Vive con la sospecha de que ella no eligió su vida, sino que su vida la eligió a ella, y se siente afortunada.

Lunes

9.00 horas. Dos de cada tres enfermedades raras se manifiestan antes de los 2 años de edad. Es fundamental para las familias saber lo que le pasa a su hijo o a ellos mismos. Si no tienes un nombre no tienes derecho a nada, ni a participar en ensayos clínicos. El 50% de estas patologías no tiene nombre, y de las que sí lo tienen solo un 5-6% dispone de tratamiento efectivo. Hay asociaciones que a veces saben más que el especialista al que acuden, porque hay más de 7.000 de estas patologías descritas y no



Compromiso frente a las enfermedades raras

LA SEMANA DE **ISABEL LÓPEZ EXPÓSITO**

Sociable e innovadora, la doctora en Biología dirige el Centro de Bioquímica y Genética Clínica, referente regional en la detección, prevención y diagnóstico de patologías de origen genético y cáncer hereditario

puedes conocerlas todas. La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) es un motor de visibilidad y de políticas de ayuda. Tener un nombre sirve para evitar lo que se conoce por ‘odisea diagnóstica’, y también es importante para prevenir la enfermedad en ocasiones, con asesoramiento reproductivo, diagnóstico prenatal o preimplantatorio. Integrarnos físicamente en el hospital [Virgen de la Arrixaca] fue un acierto y me siento muy apoyada, aunque echo de menos el contacto con los pacientes. Hasta que se crearon las consultas de Genética Médica en el servicio de Pediatría, el asesoramiento pre y postest lo hacíamos nosotros. Ahora solo nos mandan las muestras. Hemos dejado de ser un centro socialmente visible. Aunque está bajando la natalidad, suben las peticiones: en 2023 analizamos en el programa de cribado 13.631 muestras, 699 de Melilla. Atendimos a 10.873 pacientes para otros análisis genéticos y recibimos 12.400 peticiones de estudios. Dada la gran demanda asistencial, no investigamos tanto como queremos. Aun así, formamos parte de un grupo vinculado a CIBERER, del CSUR y centro de referencia europeo (‘ERN Guard Heart’) de la

Unidad de Cardiopatías Familiares de la Arrixaca y del grupo ‘Investigación en Pediatría’ del IMIB.

Martes

10.00 horas. Estoy muy orgullosa del equipo profesional, de cómo estamos implicados e ilusionados con lo que hacemos. La tecnología sirve de poco si no hay gente detrás que la esté impulsando. Echo de menos pasar más tiempo en el laboratorio. El programa de cribado neonatal incorporará más enfermedades, como la hiperplasia suprarrenal congénita, la atrofia muscular espinal y la inmunodeficiencia combinada grave, lo que se llama ‘niños burbuja’. Estamos luchando por implantar las técnicas de diagnóstico prenatal no invasivo en sangre materna, con el que, entre otros, se detecta el síndrome de Down a partir de la semana diez-doce de embarazo, y con el que se evitaría el 70-80% de las pruebas invasivas –como la amniocentesis– que se hacen. Ya está solicitada y aprobado por el SMS, aunque sigue pendiente de un último paso adelante. En general, el futuro está en la secuenciación masiva. Los niños van a tener la secuenciación de todo su ADN desde que nazcan. Hasta ahora hemos

trabajado con una selección de genes, pero hemos empezado a poner en marcha la secuenciación del exoma, lo que permite analizar 22.000 genes. El laboratorio está acreditado y estamos dando resultados de calidad. El SMS ahorraría mucho si las pruebas que se derivan fuera se hicieran en el centro.

Miércoles

18.00 horas. Tengo dos hijas estu-pendias y la suerte de ser abuela de una nieta de tres años y medio, además de otro nieto en camino que nacerá en diciembre. Estoy con mi nieta y hago ‘aquagym’ en mi tiempo libre. Sufrí una polio cuando era pequeña y, aunque no estoy muy afectada, es ideal para mi pierna.

Jueves

11.00 horas. Los biólogos somos grandes desconocidos. Coordino la labor en el centro con mi cargo de vicedecana. El año pasado organizamos una jornada de genética para visibilizar nuestro trabajo en ese campo, porque el papel de los biólogos no solo es fundamental para mejorar nuestro conocimiento del mundo natural, sino que estamos muy implicados en el desarrollo de áreas relacionadas con la medicina como son la bio-

Continuidad y excelencia. La doctora en Biología Isabel López Expósito, en el Centro de Bioquímica y Genética Clínica del SMS, que dirige desde 2014. GUILLERMO CARRIÓN / AGM

logía celular, la reproducción asistida y la genética y la medicina de precisión. El premio Nobel en Fisiología o Medicina ha recaído desde 1962 en 38 ocasiones en científicos relacionados con la genética humana o molecular, la mayoría biólogos. Sin embargo, no estamos considerados como sanitarios en España, ya que nos dejaron fuera de la Ley de Ordenación de Profesiones Sanitarias. Es algo grave. Tampoco existe la especialidad de Genética, lo que afecta a los pacientes, porque no hay una formación regulada y hay riesgo de que se produzcan errores y demoras si los diagnósticos los hacen personas sin la debida cualificación. Tampoco hay homogeneidad por comunidades. En Murcia tenemos suerte: contamos con un equipo buenísimo en Genética Médica, con nuestro centro y con investigadores como Victoriano Mulero, María Luisa Cayuela y Encarna Guillén.

Viernes

22.00 horas. Veo mucho cine en casa, tipo ‘biopics’, y nada de acción, fantasía o violencia. ‘El Señor de los Anillos’ se lo ha visto mi marido entero, pero yo no lo he podido soportar. Me encanta cocinar y que vayan los amigos a casa a cenar.

Sábado

13.00 horas. Los fines de semana aprovechamos para ir a Cabo de Palos, porque allí vive la familia de mi marido. Otra de nuestras aficiones es viajar. En 1991 estuvimos viviendo en Estados Unidos: yo trabajaba en una clínica de diagnóstico prenatal como citogenetista y mi marido, que es catedrático de Microbiología en la UMU, estaba con el postdoctorado. Conocimos amigos de todo el mundo con los que mantenemos el contacto.

Domingo

19.00 horas. Colaboro con asociaciones y ONGs de forma económica, pero activamente no, y es una cosa que tengo pendiente para cuando me jubile. Cuando era adolescente, mi idea era trabajar con niños enfermos o sin familia. Estuve tres años, a los 9 de edad, en un internado. Me iba todas las noches a acompañar y arropar a los más pequeños. Pensaba que de mayor iba a ser una maestra. Me preocupan mucho el cambio climático, las violencias, maltratos y agresiones sexuales contra las mujeres, los niños y las personas mayores. Lo que ocurrió en las residencias durante el covid lo llevo grabado, y me preocupa la soledad con la que vive y muere mucha gente. Sueño con llegar bien a la vejez. Sueño con que las siguientes generaciones vivan al menos como nosotros. Sueño con la paz mundial, por qué no... y con que no gane Trump.