

INTRODUCCIÓN

La Fibromialgia y el Síndrome de fatiga Crónica son enfermedades de gran impacto social y humano. Su alta prevalencia, la relación estrecha con el sexo femenino y la agregación familiar demostrada, son indicadores de la existencia de una predisposición genética como un factor significativo en el desarrollo de las mismas.

Teniendo en cuenta que uno de los objetivos de la Fundación de Afectados / as de Fibromialgia y S. Fatiga Crónica (Fundación FF), es el de promocionar el desarrollo de líneas de investigación en estas enfermedades que puedan mejorar el conocimiento de sus mecanismos fisiopatológicos, su Comité científico ha creído necesario potenciar el desarrollo de un Banco de DNA de pacientes afectos de estas enfermedades y de sus familiares de primer grado, con las máximas garantías en la identificación y definición de las características de los pacientes, familiares y controles de los que se obtendrán las muestras, rigurosidad en la obtención y almacenamiento del DNA genómico y seguridad en el cumplimiento de las normas éticas y legales para llevar a cabo dicho proceso.

Dos razones estadísticas justifican y reafirman la oportunidad y necesidad del Banco. Como se ha dicho anteriormente, hay evidencia de una predisposición genética a padecer los síntomas y que está ligado al género (el 95% de los pacientes son mujeres), y también existe evidencia clara de que hay agregación familiar, ya que el riesgo de padecerla al tener un familiar de primer grado afectado es 8 veces mayor. A pesar de ello aún no están identificados los genes claves para el desarrollo de la enfermedad. Además, el análisis genético tiene que ayudar también a descubrir nuevas moléculas como dianas terapéuticas que ataquen la fisiopatología de las enfermedades.

Para ello, la Fundación FF ha impulsado la colaboración en el proyecto de algunas Unidades de excelencia especializadas en Fibromialgia ó Síndrome de Fatiga Crónica del Estado Español como son :

Unidad de Fibromialgia Hospital Clínic de Barcelona

Dr Antonio Collado Cruz.

Unidad de Fibromialgia Hospital del Mar de Barcelona. IMAS

Dr Jordi Carbonell Abelló

Unidad de Fatiga Crónica. Hospital Vall d'Hebron de Barcelona

Dr Jose Alegre Martín

Unidad Dolor Crónico. Fibromialgia. Hospital General de Guadalajara

Dr Javier Vidal Fuentes.

Servicio de Reumatología. Instituto Provincial Rehabilitación de Madrid

Dr Javier Rivera Redondo.

y la colaboración, mediante un Convenio firmado, con el **Banco Nacional de ADN** (Director *Alberto Orfao de Matos*).

Él responsable de la coordinación del Banco es el *Dr. Antonio Collado Cruz. (Fundación FF)*

OBJETIVOS DEL BANCO

El Banco de ADN para investigación en Fm y Sfc de la Fundación de Afectados de Fibromialgia y Síndrome de fatiga crónica (Fundación FF) se creó para poner a disposición de los distintos equipos de investigación genética nacionales o internacionales - interesados o involucrados en este campo- muestras genómicas de pacientes registrados y caracterizados con rigurosidad, para llevar a cabo el estudio de los posibles genes implicados en la predisposición, desarrollo y tratamiento de estas enfermedades.

ESTADO ACTUAL DEL BANCO DE ADN PARA INVESTIGACIONES EN FM Y SFC DE LA FUNDACIÓN FF

El Banco de ADN para investigación en Fm y Sfc de la Fundación FF, cuyo desarrollo se inicio hace tres años, ha ido pasando por diversas fases de elaboración del proyecto, implicación de los responsables investigadores y colaboradores, elaboración de los criterios y de la información clínica necesaria que estará relacionada con las muestras obtenidas, solicitud de permisos legales y éticos, búsqueda de potenciales grupos investigadores interesados y búsqueda de financiación.

En la actualidad, el Banco se encuentra en la siguiente situación:

1. Características del Banco:

Cuando el Banco esté a pleno rendimiento, estará formado por 4 000 muestras de ADN, plasma y células separadas de la sangre, en lo que será la mayor base de datos en todo el mundo. También dispondrá de la información clínica definida en el Registro de Pacientes que ha sido elaborado por los investigadores Principales de las cinco Unidades Clínicas ya citadas implicadas correspondiente a:

- **2 000 PACIENTES** divididos en
 - 500 pacientes con Fibromialgia
 - 500 pacientes con Síndrome de fatiga crónica
 - 1 000 pacientes con Fm y Sfc

- **1 000 FAMILIARES** de Pacientes Incluidos y divididos en:
 - 500 familiares con Fm o Sfc
 - 500 familiares libres de las enfermedades

- **1 000 CONTROLES SANOS.** La información clínica, epidemiológica y las muestras de estos controles serán cedidas al Banco por el Banco Nacional de ADN (Fundación Genoma España)

2. Localización del Banco:

El ADN, el plasma y las células separadas que se obtendrán de las muestras sanguíneas de los pacientes incluidos, se almacenarán en el Banco Nacional de ADN, ubicado en el Centro de Investigación contra el Cáncer del CSIC-Universidad de Salamanca.

La información clínica estará ubicada en formato papel y en formato electrónico (base de datos) en la sede de la Fundación FF.

Los datos personales correspondiente a los donantes estará en poder de la Fundación FF y será declarada ante la Agencia Española de Protección de Datos.

3. Permisos Legales:

Ha sido obtenida la aprobación de los Comités Éticos e Investigación de los Centros donde se van a efectuar la selección, evaluación de los pacientes y familiares y la obtención de las muestras sanguíneas.

También se dispone de los permisos legales para el transporte de las muestras, así como todos aquellos que van con la actividad inherente al Banco Nacional de ADN, donde se obtendrán y almacenarán las muestras.

4. Grupos investigación actuales para colaboración

En la actualidad ha sido solicitada la información clínica y muestras del Banco para los siguientes proyectos:

1. **“IDENTIFICACIÓN DE FACTORES GENÉTICOS DE SUSCEPTIBILIDAD PARA LA FIBROMIALGIA Y EL SÍNDROME DE FATIGA CRÓNICA”**. Este proyecto, impulsado por Laboratorios Esteve, se realizara en el Centro de Regulación Genómica, bajo la dirección del Dr. *Xavier Estivill*. Está siendo gestionado por la Fundación Genoma España a través de sus plataformas (Banco nacional de ADN y CeGen), para el cual firmó un convenio con la Fundació FF a la que ha solicitado información y muestras del total de pacientes, familiares y controles incluidos en el Banco y pretende realizar un análisis global del Genoma, con objeto de identificar Dianas diagnósticas y terapéuticas.

Para llevar a cabo este proyecto, se firmó un convenio entre Fundación Genoma España y la Fundación FF y está pendiente de firma el convenio entre Centre Regulació Genòmica y Fundación FF.

- 2. BASES NEUROBIOLÓGICAS Y SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA DE LA FIBROMIALGIA.** Este Proyecto, realizado por Departamento de Biología Molecular de la Universidad de Zaragoza, con la ayuda financiera de la Fundación Areces, ha solicitado un número de muestras e información de unos 500 casos distribuidos proporcionalmente y pretende estudiar algunos genes relacionados con el desarrollo del dolor y la fatiga en estas enfermedades. Convenio por firmar.