

Del tecnicismo clínico a lo cotidiano del paciente: la importancia de cerrar la brecha

Victoria Antonella Graffe Pereira¹

¹Departamento de Bioingeniería de Células Madre, Instituto de Investigaciones Médicas Mossakowski, Academia Polaca de Ciencias, Varsovia, Polonia.

ygraffe@imdik.pan.pl

SCIHUM: Revista de Cultura, Ciencias y Humanidades

Sección: Medicina y Salud

Año 2026, Número 1

Resumen

La participación de científicos básicos en asociaciones de pacientes con enfermedades neurodegenerativas puede aportar un valor fundamental a través de la comunicación científica accesible. A partir de la experiencia como genetista y voluntaria en asociaciones de pacientes con Enfermedad de Huntington (EH) de distintos países, este trabajo reflexiona sobre una necesidad clave detectada en estas comunidades: la dificultad para comprender la información biomédica altamente técnica presentada en charlas y comunicados sobre avances terapéuticos. Utilizando como ejemplo el ensayo clínico de la terapia génica AMT-130, se analiza cómo titulares optimistas pueden generar confusión y falsas expectativas si no se acompañan de una explicación clara, contextualizada y ética. Se propone que los profesionales biosanitarios asuman un rol activo en la traducción del lenguaje científico al lenguaje cotidiano, empleando metáforas y simplificaciones rigurosas. Esta labor de “puente comunicativo” resulta esencial para fomentar un optimismo cauteloso, mejorar la comprensión de los procesos regulatorios y empoderar a pacientes y familias con información veraz y comprensible.

Palabras clave: enfermedad de Huntington, comunicación científica, terapia génica, asociaciones de pacientes, medicina y salud.

Del tecnicismo clínico a lo cotidiano del paciente: la importancia de cerrar la brecha

Hace un poco más de dos años, tomé la decisión de ser voluntaria en las asociaciones de pacientes de la enfermedad que investigo. Al estar en contacto con la Asociación Venezolana de Huntington, la Asociación Corea de Huntington Española y la Asociación Polaca de Huntington (entre otras), pensé muy bien qué aporte podía dar. A pesar de haber hecho un grado y máster en la Facultad de Medicina de la CEU USP (Madrid), no tengo conocimiento clínico para cuidar de pacientes que experimentan neurodegeneración progresiva. Pero entonces, ¿qué puede aportar una Genetista, una científica de laboratorio, a estas familias?

La primera vez que conocí a personas de estas asociaciones, quienes están muy involucradas en el desarrollo de la Enfermedad de Huntington (EH) pero carecen de formación biomédica, descubrí una de las necesidades más básicas de estas familias y de los mismos pacientes. Muchos asisten a charlas de profesionales biosanitarios para actualizarse en los últimos avances médicos y las posibilidades de futuros tratamientos. Sin embargo, pocas veces logran comprender la información que se les provee debido a la gran cantidad de tecnicismos que la acompañan.

Por una parte, entiendo el lado de los ponentes. Habiendo estudiado un Máster en Investigación Clínica, sé que existen ciertos términos (a veces incluso no traducidos al castellano) que se discuten con normalidad entre profesionales biosanitarios. Escuchar que el último reporte de la empresa biotecnológica uniQure recoge que el ensayo en fase I/II de la terapia génica AMT-130 cumplió su “endpoint” primario a los 18 meses post-intervención [1] puede ser emocionante para alguien que conoce la terminología. Pero ¿cómo trasladar toda esa información aterrizada a los pacientes? La verdad, es una tarea bastante difícil que requiere de la colaboración de todos los profesionales involucrados.

Tomando como ejemplo el ensayo clínico citado, la noticia dio lugar a una verdadera revolución dentro y fuera de la comunidad de pacientes. Titulares como “por primera vez la EH es tratada exitosamente” [2] empezaron a circular en redes y a generar mucho revuelo y posteriormente dudas entre las familias. Hace un mes, la Administración de

Alimentos y Medicamentos de Estados Unidos (FDA) anunció que el proceso de Solicitud de Licencia de Productos Biológicos (BLA) para el AMT-130 requiere de más datos antes de continuar [3], lo cual es difícil de interpretar después de los titulares que anteriormente circularon. La realidad es que hoy en día, la EH no tiene cura y no existen tratamientos aprobados que puedan modificar el curso de la enfermedad. Afortunadamente, se están desarrollando varias estrategias para que esto cambie en el futuro.

La clave está en saber comunicar con optimismo cauteloso cuáles son los avances que se están logrando. Más aún, hacerle entender a las familias la complejidad de los procesos regulatorios que están detrás de la aprobación de un medicamento puede ser un reto bastante complejo. Allí está el llamado en consonancia con la verdadera responsabilidad ética del sanitario. Esto es patente, por ejemplo, en la información que se ha de proveer en los propios ensayos clínicos para evitar el fenómeno de la concepción terapéutica errónea.

Como profesionales, es necesario simplificar términos para el público general. Hay que cerrar la brecha, pasar a lo cotidiano. Buscar sinónimos e incluso emplear metáforas para traducir los reportes clínicos de manera que las familias, pacientes, cuidadores y otros puedan comprender. En esto se basa el voluntariado actualmente. Aunque sea retador, merece la pena hacer un esfuerzo extra para informar más allá del ámbito clínico.

En respuesta al ejemplo citado, expongo un fragmento que he redactado [4] y traducido para las distintas asociaciones en castellano, inglés y polaco:

Como sabemos, la enfermedad de Huntington (EH) está causada principalmente por una mutación en el gen de la Huntingtina. En los últimos años, los investigadores han intentado desarrollar terapias que modifiquen enfermedades genéticas mediante la administración de moléculas especiales que pueden “actuar” sobre los genes afectados en nuestro organismo. En el campo de la EH, la terapia génica busca modificar la enfermedad atacando su origen molecular. En otras palabras, queremos tratar la enfermedad yendo a la raíz del problema: un gen defectuoso. La profesora Anne Rosser nos explicó que AMT-130 es un micro ARN, una molécula muy pequeña que se administra directamente en el cerebro de los pacientes que participan en este ensayo clínico para reducir su proteína Huntingtina. Este producto actúa directamente en las neuronas e impide que produzcan más Huntingtina, cuya copia mutada es tóxica y causa muerte

neuronal y, por lo tanto, genera los síntomas de la EH. La idea es recibir AMT-130 una sola vez en la vida, dado que el producto puede “autorreplicarse” en el organismo. Así, en lugar de tomar una pastilla cada día, los pacientes tendrían que someterse a una intervención quirúrgica una sola vez para recibirlo. En este momento, esta cirugía puede durar hasta 18 horas, ya que es muy difícil administrar el producto exactamente en el área del cerebro que está más afectada por la EH. En el futuro se espera encontrar mejores formas de incorporar esta molécula en el organismo.

La profesora Sarah Tabrizi explicó más sobre el ensayo clínico en discusión. El objetivo de AMT-130 es ralentizar la progresión de la enfermedad (es decir, retrasar la enfermedad) y proporcionar a los pacientes con EH una mejor calidad de vida. Este ensayo clínico utiliza datos del estudio observacional Enroll-HD como control; en otras palabras, compara los resultados de los pacientes sometidos a cirugía con la historia natural de la enfermedad (cómo se desarrolla la EH normalmente).

Tres años después de la intervención, uniQure reportó que los pacientes que recibieron una dosis alta de AMT-130 muestran una menor progresión de la enfermedad, evaluada mediante dos mediciones clínicas: la escala cUHDRS y la escala TFC. La cUHDRS mostró una reducción del 75% en la progresión de la enfermedad y la TFC del 60%. Estas escalas miden las capacidades motoras y cognitivas, así como aspectos funcionales (por ejemplo, la capacidad de trabajar, gestionar las finanzas o realizar el autocuidado diario). En general, los pacientes de este estudio presentan resultados clínicos notablemente mejores que los que tendrían si no hubieran recibido la molécula.

¿Qué nos dicen estos resultados? Parece que AMT-130 puede ralentizar la enfermedad en un pequeño número de pacientes, pero todavía queda mucho por investigar. Tomará tiempo reunir más evidencia y, si se mantienen las tendencias observadas en el estudio, AMT-130 avanzará en su consolidación como una posible terapia para la EH.

Así, la intención es recoger los datos y presentarlos de la manera más objetiva posible, con palabras que acerquen a todos a la información disponible. Se trata de adaptar el lenguaje para que funcione como un puente, derribando los muros de la jerga tecnicista.

1. uniQure. (2025). Huntington's Disease | Programs & Pipeline | uniQure. <https://www.uniqure.com/programs-pipeline/huntingtons-disease>
2. BBC (2025) Huntington's disease successfully treated for first time
<https://www.bbc.com/news/articles/cevz13xkxpro>
3. Hernandez, S. (2025). UniQure and FDA No Longer in Alignment on Approval Pathway for AMT-130 – HDBuzz. <https://en.hdbuzz.net/uniqure-and-fda-no-longer-in-alignment-on-approval-pathway-for-amt-130/>
4. Graffe, V. (2025). Summary of “EHDN Platform Meeting on uniQure topline results: Unpacking the outcomes so far” – International Huntington Association. <https://huntington-disease.org/2025/11/19/summary-of-ehdn-platform-meeting-on-uniqure-topline-results-unpacking-the-outcomes-so-far/#>