

Inspirada por ti ([LINK](#))

por Jana von Hehn, PhD | 12 de enero de 2018

Siempre me he sentido atraída por las enfermedades humanas y la genética. Cuando realmente empecé a aprender de genética en la universidad me fascinó completamente y me entusiasmó el hecho de que habíamos identificado y empezado a descifrar las instrucciones de las células humanas. Teníamos las llaves de la función celular, de la salud, y en definitiva de la vida. ¿Cómo usar este conocimiento increíble? Para mí era simple: estudiar las enfermedades y encontrar cómo repararlas.

Elegí dos proyectos de investigación cuando estaba en la universidad, y ambos resultaron estar centrados en el estudio de distintos desórdenes genéticos pediátricos que tenían como resultado la pérdida de la función celular básica. Sentí que estaba contribuyendo al campo de la ciencia y de la salud humana lo mejor que podía: resolviendo cosas, profundizando en nuestro conocimiento, y sumando piezas al puzle. Pero hubo un momento en el que me di cuenta que mi amor por la ciencia básica no era suficiente. También tenía que experimentar en el mundo real. Era el momento de empezar a llevar los tratamientos a los pacientes en la experimentación de un ensayo clínico, y eso fue lo que hice durante más de 10 años.

Lo que me ha llevado hasta RSRT, a parte de la gente maravillosa que hay aquí que ha dedicado su vida a acabar con el Síndrome de Rett, hay unas pocas cosas. Aunque he trabajado con un pequeño número de indicaciones médicas en la clínica antes (espasmos infantiles, desorden del espectro autista y Síndrome de X Frágil) y aunque son desórdenes del neuro-desarrollo complejos como el Síndrome de Rett, son distintos. Hay algo único en la comunidad Rett. Investigadores, médicos y padres parecen compartir un irresistible optimismo, una fuerza silenciosa, y una férrea determinación que nunca antes había visto. Me emocionáis y me inspiráis. Y tengo esperanzas de que mi experiencia en desarrollo clínico añada valor a la labor de sacar la investigación del Síndrome de Rett desde el laboratorio hasta la clínica en nuestra “Hoja de Ruta hacia la Cura”.

De todos los momentos en los que estar en el foco de terapias dirigidas, el Síndrome de Rett no podría estar mejor posicionado, gracias en gran parte a los esfuerzos heroicos de Monica y su visión, y al destacable progreso que Randy Carpenter, el director científico de RSRT, ha ayudado a conseguir. En RSRT me siento entusiasmada de estar trabajando en el nuevo Consorcio de Ensayo Clínico y el Consorcio de Resultados y Biomarcadores, grupos especializados de médicos Rett y expertos con un programa muy específico. Juntos, estos grupos serán importantes para apoyar los ensayos clínicos en nuestro espacio y se centrarán en crear las medidas para determinar cuáles son los efectos de los tratamientos en nuestros pacientes, colaborar en el diseño y priorización de los ensayos clínicos y apoyar nuestro objetivo de avanzar con tratamientos clínicamente significativos. Me siento honrada de ser parte de este equipo y deseo ver lo que podemos conseguir juntos.