

Günter Scheuerbrandt, PhD. Una breve biografía para aquellos que quieren saber por qué estoy tratando de ayudar a las familias que tienen niños con distrofia muscular Duchenne.

Nací en 1930, en la pequeña población de Sensburg en la provincia de Prusia Oriental en la esquina noreste de la antigua Alemania. Cuando la guerra nos alcanzó en 1945, nuestra familia huyó justo a tiempo, y después de una serie de inusuales circunstancias afortunadas, terminamos en la zona suroeste opuesta de nuestro país, cerca de Freiburg en la Selva Negra, sin bienes materiales en absoluto. Como me había dado cuenta, que las únicas posesiones que nadie nunca puede quitar fue lo que pude aprender, terminé la escuela secundaria en 1950, a pesar de todas las dificultades. Entonces empecé a estudiar química en la Universidad de Freiburg en 1951, continuando en Grenoble/Francia en el 1954/55, obteniendo mi título (= MS) en Freiburg en 1957 y otro en Grenoble en 1959. En 1960 obtengo un doctorado en Ciencias (PhD) en Freiburg de nuevo y, finalmente, pasó dos años, 1960-1962, en los Estados Unidos como un post-doctorado en Harvard con el profesor *Konrad Bloch*, y en Stanford con el profesor *Arthur Kornberg*. Mis años de estudio en Freiburg fueron financiados por el gobierno Alemán, los de Grenoble por el gobierno Francés, mi tesis de doctorado por la empresa Hoffmann La Roche en Basilea, y los dos años en los EUA por los NIH, los Institutos Nacionales de Salud.

Después de mi regreso a Alemania, empecé a trabajar en los reactivos de pruebas clínicas en la compañía farmacéutica alemana E. Merck en Darmstadt que, en 1968, me envió a los Estados Unidos de nuevo, donde yo trabajaba en su oficina cerca de Nueva York como su representante para especialidades químicas y pruebas de diagnóstico hasta 1973.

En los Estados Unidos me encontré con el profesor *Hans Zellweger* en Iowa City, quien sugirió la detección en recién nacidos de distrofia muscular Duchenne con una prueba de creatina kinasa bioluminiscente (CK), con luciferasa de luciérnagas como el componente principal. Después de largas discusiones con mucha gente, entre ellos el Profesor *Peter Becker* (el descubridor de la distrofia Becker) en Göttingen, decidí dejar Merck y puse un laboratorio privado en la aldea de Breitnau en la Selva Negra a 20 millas al este de Freiburg, para concentrarse en la búsqueda de chicos con Duchenne poco después de nacer con esta nueva "prueba de luciérnagas", con el fin de ofrecer a sus familias la oportunidad de obtener el asesoramiento genético tiempo antes de que más niños nacieran enfermos.

En cooperación con el hospital infantil de Freiburg, mis compañeros de trabajo y yo perfeccionamos la prueba de detección de CK, demostrando que los chicos con Duchenne podían realmente ser detectados unos pocos días o semanas después del nacimiento con manchas de sangre seca como muestra. En 1977, pusimos en marcha un programa voluntario de pruebas de rutina para toda Alemania. Ya que nuestros seguros estatales no pagan por la detección de una enfermedad incurable, tuvimos que pedir a los padres que pagaran por la prueba. Durante todos los 38 años de nuestro trabajo hasta noviembre 2011, hemos analizado a 537.000 de niños en las primeras semanas después del nacimiento y se encontraron 155 chicos con distrofia Duchenne (1:3.600) y 35 con Becker (1:15.300).

Pero aún no hay ya cura para esta terrible enfermedad, la participación en nuestro programa disminuía hasta que tuvimos que finalizarle por razones económicas. Porque la investigación clínica probablemente haya desarrollado en pocos años un tratamiento con la técnica de omisión o salto de exón, que, si se demuestra que realmente disminuye la progresión de la enfermedad, debe iniciarse a una edad temprana, tanto como los niños tienen todavía la mayor

parte de sus músculos. Por esta razón, nuevos programas de tamizado de Duchenne estan proyectados en otros países diferentes.

Desde el comienzo de nuestro trabajo con el programa de detección, me di cuenta de que no sólo en las familias donde se encontró a un niño con Duchenne temprano, si no en el resto de las familias con Duchenne, también es necesario que la enfermedad se les explique detenidamente y de ser informados sobre los esfuerzos de investigación para encontrar un tratamiento efectivo. Por esta razón, empecé a escribir informes de investigación, en los que he explicado en un lenguaje sencillo lo que los investigadores de muchos laboratorios estaban haciendo por sus hijos enfermos. Después de una conferencia de investigación en Washington en 2000, se ha intensificado y actualizado con frecuencia durante los siguientes 10 años, sobre todo, con la información presentada en las reuniones anuales del grupo estadounidense del Parent Project Muscular Dystrophy. Debido a que ahora tendré 82 años en abril 2012, voy a tratar de encontrar a alguien que pueda seguir mis informes. Sin embargo todavía contestaré



personalmente todas las cartas y correos electrónicos que estoy recibiendo de las familias, a menudo bastante desesperadas, de todo el mundo.

En la propuesta de una familia con dos chicos con Duchenne, el entonces presidente de Alemania, *Horst Köhler*, me concedió la medalla del mérito federal en 2009.

En 1962, me casé en California con mi esposa Ute-María, una fisioterapeuta de Freiburg. Nuestra hija Iris es fisioterapeuta también. Con su esposo Jan, un

ingeniero de Eslovaquia, ella tiene tres hijos y vive cerca de Frankfurt. Nuestro hijo Ralph es un traductor de varios idiomas. Con su esposa Mechthild, una oftalmóloga, con quien tiene dos hijos. Ellos viven en la misma población en la Selva Negra como nosotros. Aunque no tenemos chicos con Duchenne en nuestra familia, sé muy bien lo que significa tener un niño con discapacidad grave. Se ha convertido en el destino de mi vida a ayudar a las familias con niños con Duchenne con mi información de investigación.

Günter Scheuerbrandt, PhD, Im Talgrund 2, D-79874 Breitnau, Alemania.

e-Mail: gscheuerbrandt@t-online.de, Tel. *49-(0)7652-1777.

Internet: www.duchenne-information.eu