Diagnóstico genético para los *niños mariposa*

mié 03 de diciembre, 2008 15:16 hrs

Una rara enfermedad hereditaria que produce ampollas con el más mínimo roce

- Frágil como la de las mariposas. Así es la piel de las personas que sufren epidermólisis bullosa (también llamada de los niños mariposa), una rara enfermedad hereditaria que produce ampollas con el más mínimo roce.

Hasta ahora no había en España un sistema de diagnóstico genético, pero, gracias al trabajo del equipo de Marcela del Río, del Ciemat, y el de Carmen Ayuso, de la Fundación Jiménez Díaz (Madrid), los pacientes ya no tendrán que ser diagnosticados en el extranjero.

Hasta ahora, según ha confirmado Marcela del Río, se ha recogido información de 50 casos. Disponer de diagnóstico genético en España permitirá obtener datos sobre la prevalencia de la enfermedad, que es muy variable. Así, mientras en Estados Unidos se da 1 caso por cada 130.000 habitantes, en Escocia hay 1 por cada 20.000 y en Italia 1 por cada 82.000. "Aquí", comenta del Río, "sólo tenemos los datos de la Asociación Española de Epidermólisis Bullosa, que agrupa a 250 asociados".

Esta enfermedad engloba a un grupo clínica y genéticamente heterogéneo de enfermedades raras de la piel caracterizadas por la formación de ampollas cutáneas, espontáneas o inducidas por un trauma mínimo. Los patrones de herencia pueden ser recesivos (hacen falta las dos copias de un gen anormal, la del padre y la de la madre, para que se desarrolle la enfermedad) o dominantes (sólo recibe el gen anormal de uno de los padres). Los casos dominantes suelen ser benignos, y, los recesivos, más graves.

Deformaciones

Una de las formas peores se caracteriza por una marcada disminución o ausencia completa de la proteína colágeno VII. Como consecuencia, las heridas cicatrizan lentamente dando lugar a deformaciones físicas que incluyen la aparición de seudosindactilia o fusión de los dígitos en manos y pies. Además, presentan un elevado riesgo de desarrollar cáncer cutáneo.

El equipo de Marcela del Río es el encargado de identificar la mutación, que posteriormente es confirmada por el de Carmen Ayuso. Es un claro ejemplo, afirma Del Río, "de investigación traslacional aplicada". Gracias a ello se puede ofrecer una atención integral al paciente, además de diagnóstico y consejo genético. Aunque todavía no hay terapias efectivas, se ha avanzado mucho en tratamientos como el trasplante de sustitutos de piel.

Fuente: www.elpais.com

Cerrar ventana