

 una propuesta de comunicación

Hoy es lunes 06 de octubre del 2008 

[Inicio](#) | [temas tratados](#) | [noticias](#) | [preguntas frecuentes](#) | [eventos](#) | [enlaces](#) | [otros temas](#)

[Quiénes somos](#) | [Staff](#) | [Sugiera el próximo tema](#) | [Políticas de uso y privacidad](#) | [Boletín informativo](#) | [Contacto](#)

Noticias

España

Diagnóstico genético de la epidermólisis bullosa



El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) ha conseguido diagnosticar genéticamente por vez primera en España la epidermólisis bullosa (EB), también conocida como enfermedad de los "niños mariposa", gracias a una investigación liderada por las Dras. Carmen Ayuso, de la [Fundación Jiménez Díaz](#), y Marcela del Río, del Centro de Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT).

El equipo se ha centrado inicialmente en una de las formas más severas de la enfermedad, la EB distrófica, que es causada por mutaciones en el gen que codifica para el colágeno VII. De este modo, esta investigación abre la posibilidad del diagnóstico prenatal para parejas con alto riesgo de transmitir esta enfermedad, y permitirá, probablemente en el futuro, asesorar sobre la mejor estrategia de intervención para cada paciente o grupo de pacientes de cara a las nuevas aproximaciones terapéuticas que se están desarrollando en la actualidad.

Hasta la fecha, los estudios genéticos solían derivarse a otros países europeos, lo que suponía un incremento de costes para la sanidad pública y largas esperas para las familias, ya que la identificación de las mutaciones en el gen del colágeno VII (COL7A1), el gen con mayor cantidad de exones descrito hasta el momento, implica una importante labor investigadora y estudiarlo puede significar "revisar cada uno de sus 118 exones".

En este sentido, tras el hallazgo se podrán diseñar estrategias de detección de mutaciones "personalizadas para estos pacientes", agilizando el diagnóstico y acortando los tiempos de espera.

En España existen cerca de 250 personas afectadas por este conjunto de enfermedades raras de la piel, que pertenecen a la Asociación de Epidermólisis Bullosa (AEBE). Dichos pacientes presentan ampollas y heridas que se generan espontáneamente o ante un mínimo traumatismo. En las formas más severas, los pacientes presentan un elevado riesgo de desarrollar cáncer cutáneo.

Esta enfermedad rara puede erosionar no sólo la piel de todo el cuerpo del paciente, sino también involucrar mucosas internas como el esófago o la boca. En la forma distrófica de la EB las heridas cicatrizan lentamente y pueden dar lugar a deformaciones físicas, que incluyen la aparición de pseudosindactilia (fusión de los dígitos) en manos y pies, lo que conlleva una pérdida de funcionalidad y empeora la calidad de vida del paciente.

Además, la Dra. Del Río está trabajando conjuntamente con la empresa privada en una de sus líneas estratégicas para encontrar terapias paliativas/curativas para esta enfermedad, basadas en el trasplante de equivalentes cutáneos o pieles artificiales.

En concreto, y en colaboración con el Dr. Álvaro Meana, se está llevando a cabo un ensayo clínico controlado multicéntrico promovido por la empresa Cellerix en el que se emplea el medicamento celular denominado Cx501, que cuenta con la designación de medicamento huérfano por parte de la Agencia Europea para la Evaluación de Medicamentos.

Este proyecto fue diseñado y desarrollado por científicos del CIEMAT y del Centro Comunitario de Sangre y Tejidos del Principado de Asturias, ambas entidades consorciadas del CIBERER, en consonancia con la estrategia terapéutica que incluye el trasplante de sustitutos de piel generados por ingeniería tisular a partir de células madre epidérmicas adultas y fibroblastos cutáneos.

Fuente: [Jano.es](#)