

[Terapia con Células Madre](#) Tratamiento con Células Madre de enfermedades degenerativas. www.xcell-center.es/Cel

[Centro de Desintoxicacion](#) Drogas. Tratamientos en Toda España 100% Éxito. Certificado M. Sanidad Tavad.com

[Formación En Sanidad](#) Curso Para El Profesional Sanitario Acreditados Por el SNS. Infórmate! Esteve.es/Cursos

Anuncios Gc

[Terapia con Células Madre](#) Tratamiento con Células Madre de enfermedades degenerativas. www.xcell-center.es/Cel

[Centro de Desintoxicacion](#) Drogas. Tratamientos en Toda España 100% Éxito. Certificado M. Sanidad Tavad.com

[Pruebas Genéticas](#) Centro Autorizado Genética Humana Diagnóstico molecular www.progenie-molecular.com

Anuncios Gc

Expertos abogan por la implantación de programas de cribado para las enfermedades de depósito lisosomal.

Por [Fundacion Española de Enfermedades Lisosomales](#) | Publicada: Ayer | [Noticias Diciembre 2010](#) , [Noticias de Congresos Medicina](#)

[Anuncios Google](#) [Medicina](#) [Vacuna](#) [En Medicina](#) [Enfermedad](#) [Uba Medicina](#)

Expertos abogan por la implantación de programas de cribado para las enfermedades de depósito lisosomal.

Concluye el VII Simposio Nacional sobre Enfermedades de Depósito Lisosomal, organizado por La Fundación Española de Enfermedades Lisosomales (FEEL), con la colaboración de Genzyme.

FUNDACION ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES LISOSOMALES 

Ver todas las noticias por [Fundacion Española de Enfermedades Lisosomales](#)

- Aunque existen experiencias piloto en otros países de nuestro entorno, los estudios poblacionales son difíciles de plantear ante los comités éticos de investigación clínica en España
- La gran mayoría de los síntomas de las enfermedades de depósito lisosomal son bastante inespecíficos, por lo que sólo cuando el deterioro es grave, e incluso irreversible, se tiene la total certeza de su diagnóstico
- Desde el punto de vista clínico, la enfermedad de Pompe se caracteriza por la aparición de un espectro continuo de síntomas progresivos a lo largo de la vida
- Se están investigando nuevas posibilidades terapéuticas encaminadas a mejorar su biodistribución y penetración en los tejidos afectados, así como la tolerancia inmunológica, mientras se sigue buscando la curación definitiva de la enfermedad de Pompe

Bilbao, diciembre de 2010.- "Por desgracia, la gran mayoría de los síntomas de las enfermedades de depósito lisosomal son bastante inespecíficos, por lo que sólo cuando el deterioro es grave, e incluso irreversible, se tiene la total certeza de su diagnóstico", ha apuntado el doctor José Antonio Cocho, del Laboratorio de Metabolopatías del Complejo Universitario de Santiago de Compostela, durante su intervención como moderador de la mesa redonda "Actualización del Diagnóstico de las Enfermedades Lisosomales", enmarcada en el VII Simposio Nacional de Enfermedades de Depósito Lisosomal. En este

contexto, el experto ha dicho de las técnicas de genética molecular que "constituyen el gran avance diagnóstico de los últimos años en relación con estas patologías raras".

No obstante, los estudios genéticos apenas están siendo introducidos en la práctica clínica diaria. Aunque su potencial es enorme, "todavía tienen que perfeccionarse de cara a reducir el indeseable número de falsos positivos y lograr diferenciar las formas crónicas de las enfermedades, mejorándose así la relación coste-beneficio de los mismos", explica. Dentro del reto del diagnóstico precoz, el doctor Cocho ha planteado la implantación de programas de cribado poblacional o selectivo para las enfermedades de depósito lisosomal, que afectan a 1 persona por cada 20.000 – 30.000 habitantes. "Aunque existen experiencias piloto en otros países de nuestro entorno, los estudios poblacionales son difíciles de plantear ante los comités éticos de investigación clínica en España".

Por otro lado, en la mesa redonda "Avances en el Tratamiento de las Enfermedades Lisosomales" se ha hablado de la nanomedicina como una nueva estrategia terapéutica y del tratamiento de inhibición de sustrato, entre otros asuntos destacados. En este contexto, la doctora Myriam Ley, del Servicio de Neuropediatría del Hospital Puerta del Mar, de Cádiz, se ha centrado en la enfermedad de Pompe, una patología producida por el déficit de la enzima alfa-glucosidasa ácida lisosomal. "Clínicamente se caracteriza por la aparición de un espectro continuo de síntomas progresivos a lo largo de la vida", señala. En la literatura se mencionan dos tipos básicos: la forma precoz (los síntomas aparecen antes de un año) y la forma tardía (los síntomas aparecen después de un año).

En busca de nuevas terapias para la enfermedad de Pompe

Hasta hace poco tiempo no existía tratamiento para esta enfermedad, de tal manera que "la progresión era inexorable y muy rápida en las formas precoces, situándose la esperanza de vida entre los 12 y los 18 meses de edad", afirma la experta. Actualmente está disponible un tratamiento enzimático sustitutivo con la enzima alglucosidasa alfa, una forma recombinante de la alfa-glucosidasa ácida humana. "Los ensayos clínicos han demostrado que prolonga la supervivencia y mejora los síntomas, especialmente a nivel respiratorio y cardiológico", apunta. De cara al futuro, "se están investigando nuevas posibilidades terapéuticas encaminadas a mejorar su biodistribución y penetración en los tejidos afectados, así como la tolerancia inmunológica, mientras se sigue buscando la curación definitiva de la enfermedad".

La conferencia inaugural corrió a cargo del doctor Joaquín Carrillo Farga, rector del Instituto de Hematopatología de Méjico. Bajo el título "Fisiología y morfología de las enfermedades lisosomales", el experto ha explicado la estrategia utilizada en su centro sanitario para lograr el diagnóstico precoz de estas patologías. "Podemos aventurar el diagnóstico en una sola tarde y a un coste mínimo", ha asegurado. "Esto requiere una técnica morfológica impecable", según se ha puesto de manifiesto durante su intervención, que se ha basado fundamentalmente en la exposición de numerosas fotografías de células y tejidos, obtenidas con técnicas de microscopía, relacionadas con la histopatología característica de todas estas enfermedades.

Asimismo, la conferencia de clausura ha corrido a cargo del doctor Daniel Grinberg, catedrático de Biología de la Facultad de Ciencias de la Universidad de Barcelona. En la actualidad, hay dos grupos de terapias disponibles para diversas enfermedades lisosomales: el reemplazamiento enzimático y la reducción de sustrato. "La enfermedad de Gaucher ha sido la primera en ser objeto de este tipo de terapias, con un nivel de éxito importante", señala el experto. Sin embargo, "el principal problema que plantean es el tratamiento de los síntomas neurológicos, muy relevantes en este tipo de patologías", añade. En este contexto, "se están intentando mejorar las terapias existentes para lograr efectos en el sistema nervioso central, a la vez que se están desarrollando interesantes estrategias alternativas, como la terapia génica, el silenciamiento de genes mediante RNA de interferencia o la utilización de chaperonas para recuperar la actividad de enzimas mutadas, entre otras".

Premios y Becas FEEL

Como colofón del acto se hizo entrega del Premio FEEL de Investigación al Mejor Póster 2010, al trabajo titulado "Utilización de la proteómica diferencial como estrategia para identificar posibles nuevos biomarcadores para la enfermedad de Gaucher", cuyo investigador principal es el doctor Enrique José Calderón, de la Unidad de Medicina Interna del Hospital Universitario Virgen del Rocío, de Sevilla. Por su parte, el Premio FEEL de Investigación al Mejor Artículo Publicado en 2009 ha recaído en la publicación titulada "Nonsense-mediated mRNA decay process in nine alleles of Niemann-Pick type C patients from Spain", aparecida en la revista "Molecular Genetics and Metabolism". La primera firmante es la doctora Judit Macías, del Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del

Instituto de Bioquímica Clínica del Hospital Clinic de Barcelona.

Por último, las Becas FEEL 2010 han recaído en los trabajos "Vitamina D, globotriaosilesfingosina (LISO-GB3) y nefropatía de la enfermedad de Fabry", a cargo del doctor Alberto Ortiz, del Servicio de Nefrología de la **Fundación Jiménez Díaz**, de Madrid, y "Correlación de la disfunción mitocondrial y apoptosis con la afectación respiratoria en mucopolisacaridosis fenotipo Hurler", cuyo autor principal es el doctor Luis J. Aldámiz-Echevarría, del Servicio de Metabolismo Pediátrico del Hospital de Cruces, en Barakaldo (Bilbao).

Sobre FEEL

La FEEL, Fundación Española de Enfermedades Lisosomales, es una agrupación de especialistas médicos dedicados al abordaje de las enfermedades de depósito lisosomal, un subgrupo enmarcado dentro de las patologías raras. Quedó constituida como organización sin ánimo de lucro en septiembre de 2006. La FEEL, constituida como organización sin ánimo de lucro a finales de 2006, nació con la finalidad de apoyar y mejorar el conocimiento, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades de baja prevalencia en general, y de las patologías de depósito lisosomal en particular, fomentando la investigación y el avance técnico y científico en este ámbito, así como promoviendo y estimulando el intercambio de información entre los profesionales médicos nacionales e internacionales a fin de contribuir a la capacitación y perfeccionamiento de los especialistas, que se traduce en una mejora en el bienestar de los enfermos.

Compartir esta noticia

[Meneame](#) [Delicious](#) [Fresqui](#) [Digg](#) [FaceBook](#) [MySpace](#) [Yahoo](#)
[Google](#) [Live Favorites](#) [Technorati](#)

Enviar esta noticia por e-mail

Pulse aquí para enviar esta noticia por e-mail a algún amigo

[Últimas Noticias](#) [Archivo de noticias](#) [Noticias Diciembre 2010](#) Expertos abogan por la implantación de programas de cribado para las enfermedades de depósito lisosomal.

[Últimas Noticias](#) [Noticias por Temas](#) [Noticias de Congresos Medicina](#) Expertos abogan por la implantación de programas de cribado para las enfermedades de depósito lisosomal.

[Anuncios Google](#) [Vacuna Neumococo](#) [Medicina E Salute](#) [Congresos En Rosario](#) [Post Grado Medic](#)

Secciones y Servicios principales de PortalesMedicos.com:

[Portada](#) | [Buscar](#) | [Especialidades](#) | [Casos Clínicos](#) | [Artículos](#) | [Imágenes](#) | [Diapositivas](#) | [Publicaciones](#) | [Revista](#) | [Diccionario](#) | [Apuntes](#) | [Exámenes](#)

[PortalesMedicos.com](#) - [Medicopedia.es](#) - [MedBook.es](#)

Siga PortalesMedicos.com en [f](#) y en [t](#)

Siga Noticias

Copyright 2010 [NoticiasMedicas.es](#). El canal de noticias de [PortalesMedicos.com](#) | [Condiciones de uso](#) | [C](#)