

ES NECESARIO CONOCER EL MAYOR NÚMERO POSIBLE DE VARIANTES

El avance en el diagnóstico genético mejorará el conocimiento de la PEF

La PEF es una patología neurodegenerativa con una base genética muy compleja. Ello ha provocado que de las 45 variantes descritas se conozca el gen o genes implicados y se hayan descrito mutaciones asociadas de una quincena.

Enrique Mezquita. Valencia - Miércoles, 9 de Diciembre de 2009 - Actualizado a las 00:00h.



Feliciano Ramos y Diego Arroyo

Según ha explicado Diego Arroyo, biólogo molecular y director de Progenie Molecular, "se trata de un reto, ya que mientras en otras patologías gracias a los datos clínicos o algunos aspectos familiares enseguida puedes dirigir el estudio hacia algunas formas o incluso hacia regiones concretas de los genes, en la PEF es muy complejo".

De hecho, el problema se debe abordar desde un enfoque estadístico: comenzar por las variantes más frecuentes e ir avanzando. En la actualidad, los estudios para diagnosticar la PEF "son muy largos y costosos; una prueba básica de un solo gen puede costar más de 2.000 euros y tardar tres meses".

Además, apenas hay media docena de centros en España que trabajen en este campo, entre públicos y privados. Feliciano Ramos, presidente de la Asociación española de Genética Humana, ha insistido en la necesidad de potenciar estas investigaciones y el esfuerzo colaborativo, imprescindible en el abordaje de las enfermedades raras.

"El reto en PEF, como en otras patologías, es diagnosticar y obtener los máximos datos de todas las variantes posibles, lo cual permitirá realizar correlaciones entre la clínica y el laboratorio. Y eso se consigue a medida que se van estudiando familias". En este sentido, ha recordado que sólo es posible buscar futuras dianas terapéuticas si conocemos bien los genes implicados.

Técnicas de diagnóstico

Arroyo ha destacado que "el único tratamiento que tiene es paliativo y, desde el punto de vista familiar, se puede evitar la transmisión mediante técnicas de diagnóstico genético preimplantacional o prenatal". Respecto a progresos terapéuticos,

ha señalado que de momento no se puede ser muy optimista porque la PEF tiene una base neurológica y el tejido nervioso, por definición, es complejo de abordar.

"De hecho, pienso que llegarán antes soluciones para otras enfermedades de base genética, distintas a ésta, que estén basadas o se manifiesten en otros tejidos". No obstante, aunque no existen experiencias en el campo de la terapia génica ha destacado la importancia de que "los afectados y sus familiares estén atentos a resultados en otros campos y confíen en que puede ser una vía posible, aunque a largo plazo".

En este sentido, Ramos ha coincidido en la necesidad de que "vean que se está trabajando para ellos". El centro que dirige Arroyo sirve a hospitales como el Valle de Hebrón, de Barcelona, o La Paz, en Madrid, y desde 2006 ha realizado 45 estudios de PEF.

"Cuando la muestra nos llega hablamos con el neurólogo que lleva el tema y le planteamos un pequeño cuestionario sobre los aspectos clínicos de la patología, lo que permite dirigir relativamente el estudio".

NOTICIAS RELACIONADAS

Descubren una nueva vía de regeneración axonal

Las lesiones en la médula espinal hacen que la situación de los afectados se mantenga inmóvil, puesto que sus fibras nerviosas no son capaces de regenerarse.

Suprimir la vía de IGF comprime las placas amiloides

Hallan una mutación en VAV1 que aumenta el riesgo de sufrir esclerosis múltiple

Actuar en la memoria de reconsolidación será útil frente al pánico

La proteína amiloide, nexa del Alzheimer y demencia en VIH

Entrenar la conducta mejora la conectividad cerebral

El receptor de lipoproteína de baja densidad reduce el daño cerebral en Alzheimer

Los factores de transcripción distancian al hombre del simio

La heterogeneidad de la PEF dificulta su actual abordaje

Compruebe si su peso es saludable

su peso en kgrs.

su altura en cms.

hombre mujer

calcular