

Descubren nueva enfermedad ^[1]

Enviado el 8 junio 2009 - 11:42am

Este artículo es reproducido por CienciaPR con permiso de la fuente original.

Calificación:



Por Aurora Rivera Arguinzoni / arivera@elnuevodia.com ^[2] endi.com ^[3] Residentes del noroeste de Puerto Rico presentan en sus genes una rara mutación que se ha identificado como la causa de una nueva enfermedad descubierta a través de una investigación de los Institutos Nacionales de Salud de Estados Unidos (NIH, según sus siglas en inglés). Los que han descubierto es un nuevo síndrome autoinflamatorio que han llamado DIRA ('deficiency of the interleukin-1 receptor antagonist' o deficiencia del antagonista del receptor interleukin-1). El mismo provoca un conjunto de síntomas serios y potencialmente fatales que incluyen hinchazón de tejido óseo, dolor y deformidad en el hueso, inflamación de tejido conectivo alrededor del hueso (periosteum) y salpullido que puede llegar a extenderse a gran parte del cuerpo. Los síntomas suelen presentarse durante las primeras dos semanas de vida. La mayoría de los seis infantes que estaban con vida al momento de iniciar su participación en el estudio, respondieron exitosamente al tratamiento con un medicamento llamado anakinra (una droga normalmente utilizada para tratar artritis reumática y es una forma sintética de IL-1Ra humano), a pesar de que su condición había sido resistente a otras drogas como esteroides. Se estima que la mutación está presente en 2.5% de la población del noroeste de la Isla, y que como la enfermedad es recesiva (sus caracteres hereditarios no se manifiestan en el fenotipo del individuo que los posee, pero pueden aparecer en su descendencia), "podría estar presente en aproximadamente uno de cada 6,300 nacimientos en esta población". De acuerdo con un comunicado de prensa enviado a periodistas ayer, los científicos responsables de este trabajo identificaron a nueve pacientes con la enfermedad en Canadá, el Líbano, los Países Bajos y Puerto Rico. La autora principal del estudio, la doctora Raphaela Goldbach-Mansky, afirma que se debería realizar cernimientos neonatales particularmente en las poblaciones de los Países Bajos y el noroeste de Puerto Rico.

Source URL:<https://www.cienciapr.org/es/external-news/descubren-nueva-enfermedad?language=es&page=19#comment-0>

Links

[1] <https://www.cienciapr.org/es/external-news/descubren-nueva-enfermedad?language=es> [2] <mailto:arivera@elnuevodia.com> [3] <http://www.elnuevodia.com/descubrennuevaenfermedad-577638.html>