

herenciageneticayenfermedad

Los avances de la medicina en el campo de la genética, por ende de la herencia, están modificando el paisaje del conocimiento médico de las enfermedades. Este BLOG intenta informar acerca de los avances proveyendo orientación al enfermo y su familia así como información científica al profesional del equipo de salud de habla hispana.

jueves 22 de septiembre de 2011

Investigadores madrileños describen una nueva inmunodeficiencia primaria grave | | El Médico Interactivo, Diario Electrónico de la Sanidad

Investigadores madrileños describen una nueva inmunodeficiencia primaria grave

Madrid (23/09/2011) - Redacción

El trabajo ayudará a entender el desarrollo de los linfocitos T, que son los que coordinan la respuesta inmune del organismo, y mejorará el diagnóstico y tratamiento de otros pacientes

Un grupo de investigadores de la Comunidad de Madrid describe en un trabajo publicado en la revista *The Journal of Clinical Investigation* una nueva inmunodeficiencia congénita que ayuda a entender el desarrollo y la función de los linfocitos T, que son los que coordinan la respuesta inmune del organismo. El estudio puede contribuir a mejorar el abordaje de otros enfermos con inmunodeficiencias congénitas graves.

La inmunodeficiencia se detectó en dos bebés de familias ecuatorianas diferentes, que presentaron infecciones respiratorias, diarrea, retraso en el crecimiento y bajo recuento de

linfocitos. El trabajo muestra que hay una mutación no descrita anteriormente en el gen que codifica la proteína CD3delta, que forma parte del receptor de antígeno del linfocito T con el que estas células identifican a los patógenos para poder eliminarlos.

La mutación afecta a los linfocitos 'Tab', cuya función se conoce bien, pero no a los 'Tgd', que se consideran un tipo primitivo aunque versátil de linfocitos T. El trabajo destaca la importancia que tiene estudiar los dos tipos de linfocitos, ya que en el caso de ambos bebés el recuento linfocitario no estaba tan disminuido como en otras inmunodeficiencias graves, algo que puede confundir el diagnóstico y retrasar innecesariamente el trasplante.



Además se describe un ensayo para la detección rápida de la mutación que permitió diagnosticar el segundo caso en menos de una semana. El nuevo ensayo, desarrollado por Elena M. Busto en Inmunología de la Universidad Complutense, puede tener aplicación en el diagnóstico prenatal y el consejo genético a los familiares.

Coordinación institucional

El estudio es fruto de la coordinación, en el seno del grupo español de Inmunodeficiencias Primarias (REDIP), de Juana Gil, del Servicio de Inmunología del Hospital Universitario Gregorio Marañón, y de María José Recio y José R. Regueiro, del Departamento de Inmunología de la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense, donde dirigen un grupo experto en fisiopatología del TCR/CD3.

El grupo ha contado con la colaboración del Servicio de Inmunología del Hospital Universitario La Paz, en donde se diagnosticó uno de los pacientes y del Hospital Infantil, donde se realizó el trasplante y se siguió a ambos niños. Han colaborado, asimismo, el Hospital Ramón y Cajal y el Centro de Transfusión de la Comunidad de Madrid que realizaron estudios genéticos, y la Universidad de Freiburg en Alemania.

"El hallazgo mejorará el diagnóstico y el tratamiento de otros enfermos con inmunodeficiencias congénitas graves y ayudará a los especialistas que los atienden en Servicios de Inmunología Clínica, Pediatría y Hematología", concluye Eduardo López Granados, del Hospital La Paz, centro que coordina desde hace diez años las reuniones interhospitalarias del Grupo de Inmunodeficiencias Primarias, gracias a las cuales se inició la colaboración para el estudio.

También podría ser útil para la salud pública en la región de Ecuador de donde provienen ambas familias, ya que, a pesar de no tener relación cercana, comparten la misma mutación y un origen genético común, según Miguel Ángel Moreno Pelayo, de la Unidad de Genética Molecular del Hospital Ramón y Cajal. Por ello, los autores difundirán los hallazgos entre los pediatras locales.