Tratamiento de adicciones La drogadiccion tiene cura Ingreso desintoxicacion alcohol www.clinicacapistrano.com
Hospital 9 de Octubre Rejuvenecimiento Facial sin Cirugía Factores de Crecimiento Plaquetario www.albertomarina.es
Cirugia Cosmetica España Expertos Cirujanos. Garantia de por Vida. Consulta Gratis. Llámanos ya! www.TheHospitalGroup.es/Co
Anuncios Google

Las complicaciones oseas y los sintomas neurologicos asociados retos de la investigacion traslacional en Gaucher

- Noticias

Categoria: Congresos. Simposios. Eventos sanitarios. Cursos, Enfermedades, Enfermedades neurologicas. Neurologia, Enfermedades raras, SALUD

Las complicaciones óseas y los síntomas neurológicos asociados, retos de la investigación traslacional en Gaucher

Las enfermedades raras, a debate en la LIII Reunión Nacional de la SEHH y XXVII Congreso Nacional de la SETH

La enfermedad de Gaucher es una entidad rara de carácter hereditario producida por el defecto de una enzima (glucocerebrosidasa), lo que produce el acumulo de un complejo gluco-lípido y deterioro progresivo en diferentes órganos
Según datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, hay un total de 359 pacientes identificados en nuestro país, de los que 25 se encuentran en Aragón (18 familias), y cerca de 2.000 portadores
En un porcentaje de hasta el 40% de los casos, las enfermedades raras pueden pasar desapercibidas o confundirse con procesos diferentes, de tal manera que su diagnóstico puede retrasarse hasta bien entrada la edad adulta si no presentan muchos síntomas
El tratamiento enzimático sustitutivo del que disponen desde hace 20 años ha supuesto una gran mejoría de los síntomas y expectativas de calidad de vida, pero no consigue resolver todas las complicaciones añadidas
La búsqueda de nuevos tratamientos y la realización de ensayos clínicos en este tipo de enfermedades es difícil por los pocos

Magnetoterapia en casa
Los mejores programas para reducir el dolor. Asesoramiento personal
www.efisioterapia.net

Otoplastia
Otoplastia - método hilo Dr. Merck Corrección de las orejas
www.clinica-otoplastia.com

Corporación Dermoestética
Tu tratamiento financiado a 5 años y gratis 1ª consulta. ¡Consúltanos!
www.corporaciondermoestetica.com

Apnea e Hipertensión
¿Tiene hipertensión? ¿Ronca? Compruebe si padece Apnea del Sueño
www.TerapiaCpap.com

Anuncios Google

casos que hay y la enorme variabilidad clínica existente entre ellos
En el Congreso se habló de esta enfermedad y de otras hematológicas raras, como la anemia de Fanconi, la mastocitosis o la telangiectasia hemorragípara esencial

Las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia es menor de 5 personas por cada 100.000 habitantes. Por diversos motivos, "En España se ha avanzado notablemente en el estudio de estas patologías", explicó la doctora Pilar Giraldo, jefa de Sección de Hematología del Hospital Miguel Servet, de Zaragoza, y presidenta del Comité Organizador de la LIII Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) y XXVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH).

"En un porcentaje de hasta el 40% de los casos, estas enfermedades pueden pasar desapercibidas o confundirse con procesos diferentes, de tal manera que su diagnóstico puede retrasarse hasta bien entrada la edad adulta si no presentan muchos síntomas", comentó la experta. Más concretamente, las patologías metabólicas de origen lisosomal, como la enfermedad de Gaucher, "son identificadas por el hematólogo de manera fortuita, tras estudiar una anemia no justificada, un descenso de plaquetas o un incremento de tamaño en el bazo", añadió. No obstante, al tratarse de patologías que afectan a diferentes órganos del cuerpo humano, "se requiere la colaboración de diferentes especialistas para su estudio y tratamiento". Lo más operativo es la formación de equipos multidisciplinares. El tratamiento enzimático sustitutivo del que se dispone desde hace 20 años ha supuesto una gran mejoría de los síntomas y expectativas de calidad de vida, pero no consigue resolver todas las complicaciones añadidas.

"La búsqueda de nuevos tratamientos y la realización de ensayos clínicos en este tipo de enfermedades es difícil por los pocos casos que hay y la enorme variabilidad clínica existente entre ellos", afirmó la doctora Giraldo. Por una parte, "es importante que los investigadores podamos disponer de biobancos con muestras biológicas de calidad asociadas a datos clínicos básicos", señaló. Por otro lado, "es imprescindible aunar fuerzas y establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países para promover estos estudios de la manera más ágil y rápida posible, con el objetivo último de que el ciudadano obtenga el máximo beneficio de los resultados obtenidos en nuevos y mejores tratamientos". En este contexto, la Red de Investigación Biomédica CIBERER aglutina a más de 60 grupos de investigadores en enfermedades raras del país. También destacó el "importante papel" que juegan las asociaciones de pacientes.

La enfermedad de Gaucher es una entidad rara de carácter hereditario producida por el defecto en de una enzima (glucocerebrosidasa), lo que produce el acumulo de un complejo gluco-lípido y un deterioro progresivo en diferentes órganos. Su prevalencia es de un caso por cada 100.000 habitantes. Según datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, hay un total de 359 pacientes identificados en nuestro país, y cerca de 2.000 portadores. En Aragón hay identificadas 18 familias que suman 25 casos. "Esta patología dispone de tratamientos que consiguen reducir los síntomas y aproximar la calidad de vida y la supervivencia a las de la población general", explicó la experta. Sin embargo, "existen algunos problemas no resueltos en la enfermedad, como las complicaciones óseas, los síntomas neurológicos asociados o el riesgo de desarrollar neoplasias hematológicas".

En el Congreso se habló de esta enfermedad y de otras hematológicas raras, como la anemia de Fanconi, la mastocitosis o la telangiectasia hemorragípara esencial.

Sobre la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)

La SEHH es una sociedad científica cuyo fin es la promoción, desarrollo y divulgación de la integridad y contenido de la especialidad de Hematología y Hemoterapia en sus aspectos médicos, científicos, organizativos, asistenciales, docentes y de investigación. Asimismo, se plantea la necesidad de acercamiento a la sociedad en general, de tal manera que se perciba y entienda el quehacer diario del hematólogo. Su eje central está constituido por los 17 grupos cooperativos que actualmente la integran, cada uno de ellos centrado en un aspecto concreto de la especialidad. Con 53 años de vida, la SEHH es hoy en día

Familia y Mujer
1095
Recent Tweets
Patricia Conde y Alex ODogherty presentaron la gala del Fun & Serious Game Festival 2011 - link 2 days ago
Los pinos resineros de la meseta castellana y de Galicia sobreviven menos tras un incendio - link 2 days ago
Estudian el zoo de las galaxias con Google Maps y miles de voluntarios - link 2 days ago
Get your own Buzzom badge!

Foros de Debate

Lo más leído de Familia y Mujer
Algunas de las mujeres mas exitosas del mundo
Cuidados para la piel blanca
La cuna, el lugar donde nacen las primeras sensaciones
Comidas tipicas latinoamericanas: El charquican chileno
Las arañas sufren el impacto del ser humano
5 productos de belleza maravillosos
Excentricidad señorial
Bebe Confort: nueva silla para auto FeroFix
Yoga con las manos. Mudra
Mal olor en el pelo

una organización muy potente y con una enorme repercusión científica, pues muchos de los más de 2.000 profesionales hematólogos que forman parte de ella son figuras reconocidas internacionalmente desde hace muchos años.

Anuncios Google

Diabetes Sintomas
Sintomas Enfermedades
Enfermedades Raras

Anuncios Google

Artrosis Sintomas
Reumatismo Sintomas
Aumento Mamario

¿Te ha gustado el artículo, te ha parecido interesante?, ¿no estás de acuerdo o no te parece bien? ¿Quieres opinar sobre este tema o cualquier otro de los tratados en FamiliayMujer.com? ¿Buscas compartir algo con los demás o simplemente quieres expresar tu forma de ver las cosas?

Entra en los **Foros de FamiliayMujer.com** y exprésate con libertad. **Haz click aquí**.

FamiliayMujer.com es una web de PortalesMedicos,SL. © 2011

Otras Webs:
PortalesMedicos.com
NoticiasMedicas.es
Medbook.es

ANiS
Asociación Nacional
de Informadores de la Salud

Los pacientes de enfermedad de Gaucher tienen un 6% más de riesgo de padecer una neoplasia hematológica

Jueves, 24 de Noviembre de 2011

Madrid, 24 de noviembre de 2011.- Durante la 52ª Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, celebrada recientemente en Zaragoza y que ha reunido a más de 1.400 especialistas de nuestro país, tuvo lugar la ponencia "*Investigación Traslacional en Enfermedades Hematológicas Raras*", en la que intervino la **presidenta del Comité Organizador Local** y **jefa de Sección de Hematología del Hospital Universitario Miguel Servet, la Dra. Pilar Giraldo.** En su ponencia se resaltó que en investigaciones recientes se ha probado la asociación directa de la enfermedad de Gaucher (EG) tipo I, la más común de las afecciones (el 95% de los casos de EG), con algunas enfermedades neurológicas, como es el Parkinson y con el desarrollo de proliferaciones malignas. La doctora ha recalcado en su intervención que un paciente de EG tiene un 5,9% más de posibilidades que la población general de padecer un mieloma múltiple (cáncer de médula ósea). En España hay un total de 359 pacientes identificados que padecen enfermedad de Gaucher (EG) y unos 2.000 portadores.

Según destacó la **Dra. Giraldo**, las enfermedades raras plantean problemas de diversa índole. A la dificultad diagnóstica se suma que la gran mayoría de estas enfermedades carecen de tratamiento eficaz y ello es un fuerte estímulo para realizar investigación activa en búsqueda de soluciones que mejoren la calidad de vida de los pacientes, los ensayos clínicos particularmente son más difíciles de realizar que en otros tipos de enfermedades más frecuentes.

"Estos problemas aumentan la importancia y necesidad de investigar y de llevar adelante estudios de la manera más ágil y rápida posiblecon el objetivo último de que los pacientes obtengan el máximo beneficio de los tratamientos con la mayor seguridad posible" ha destacado la **Dra. Giraldo**. A esto ha añadido que, *"es importanteque se acrediten los centros donde se dispone de grupos de trabajo expertos en diferentes enfermedades raras, como de referencia para facilitar el diagnóstico y seguimiento de los pacientes afectados y que los investigadores podamos disponer de Biobancos estandarizados, con muestras biológicas de calidad contrastas asociadas a datos clínicos básicos. Es imprescindible aunar fuerzas y establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países que trabajan en estos temas para avanzar en los estudios"*.

La enfermedad de Gaucher es una entidad de origen genético y hereditaria calificada como rara por su baja incidencia (un caso por cada 100.000 habitantes). Está causada por mutaciones en el gen de la *glucocerebrosidasa*, lo que produce una deficiencia en la actividad de esta enzima. El defecto genera una acumulación de partículas en los lisosomas que derivan en un deterioro progresivo en diferentes órganos, principalmente del hígado, el bazo y el sistema esquelético.

En cuanto al tratamiento, antiguamente los pacientes sólo podían mejorar su estado con una esplenectomía (eliminación total o parcial del bazo) o con transfusiones de sangre. Hace ya más de 20 años, el panorama ha mejorado y actualmente los especialistas disponen de varias opciones para conseguir reducir los síntomas y aproximar la calidad de vida y la supervivencia de los enfermos de Gaucher a las de la población general. Entre estas opciones se encuentra la terapia de sustitución enzimática (TSE) que restituye la enzima que desencadena la enfermedad. Hoy en día, existen dos terapias de estas características para pacientes con enfermedad de Gaucher tipo I: la *imiglucerasa* y, la opción más reciente, la *velaglucerasa-alfa.*

Según ha informado la Dra. Giraldo durante la 52ª Reunión Nacional de la SEHH, los resultados de estos tratamientos enzimáticos son satisfactorios por los beneficios que aportan a los pacientes pero es necesario seguir investigando para hacer frente a las complicaciones que siguen apareciendo, como las lesiones óseas, las neurológicas y los tumores.

Información sobre la enfermedad de Gaucher

La enfermedad de Gaucher es la enfermedad genética de almacenamiento lisosómico más común y representa un problema de salud potencialmente grave. Como condición congénita, la enfermedad de Gaucher tiene una duración de por vida.

Fue descrita por primera vez en 1882 por el dermatólogo francés, Phillipe Charles Gaucher. En 1965, las investigaciones de Brady demostraron que la EG estaba producida por el déficit de la enzima lisosómica β -glucocerebrosidasa o β-glucosidasa ácida (GBA), responsable de la hidrólisis intracelular de la glucosilceramida y otros esfingolípidos afines ocasionando el almacenamiento de grandes cantidades de glucocerebrósido en los lisosomas de los macrófagos (que son el tipo de células predominantemente afectadas en la enfermedad de Gaucher). Estas células rellenas de lípidos se conocen como células de Gaucher y tienen un aspecto característico como "papel fino arrugado" con el núcleo desplazado hacia un lado. La infiltración de las células de Gaucher explica la naturaleza multisistémica de la enfermedad, afectando entre otros a bazo, hígado, médula ósea, esqueleto, pulmón, riñón y sistema nervioso central.

Esta patología se transmite de manera autosómica recesiva, definida por la presencia de dos alelos mutantes en el gen de la GBA, ubicado en la región q2 del cromosoma 1. Hasta la fecha, se han identificado más de 200 alelos mutantes, los cuales disminuyen parcial o totalmente la actividad catalítica de la enzima y a menudo reducen su estabilidad y vida media.

Las manifestaciones de la enfermedad son muy variables y se han descrito tres subtipos clínicos de la Enfermedad de Gaucher, en base a la edad de aparición y a la gravedad de la misma:

Tipo I, La más frecuente, es una enfermedad de larga duración (crónica) que afecta a varios órganos (fundamentalmente hígado, bazo y huesos). No hay afectación del sistema nervioso. La edad de inicio y la severidad de los síntomas son muy variables: algunas personas tienen manifestaciones desde la infancia, mientras que otras no tienen ningún síntoma hasta edad avanzada o incluso durante toda su vida.

Tipo II o Neuropática aguda. Se trata de un tipo muy raro y el más grave. El inicio de los síntomas tiene lugar durante el primer año de vida, incluso antes del nacimiento (forma fetal) y los pacientes rara vez sobreviven más de dos años de edad.

Tipo III o Neuropática subaguda. También es rara. Se caracteriza por la degeneración neurológica progresiva y afectación del hígado, bazo y huesos (más raramente pulmón). El inicio de los síntomas se da en la infancia y la adolescencia.

Acerca de Shire HGT

Human Genetic Therapies es la división de la compañía biofarmacéutica Shire a través de la cual se investigan y desarrollan tratamientos para patologías genéticas de baja prevalencia o enfermedades raras: Enfermedad de Fabry, el Síndrome de Hunter, la Enfermedad de Gaucher y el Angioedema Hereditario. Su misión es mejorar la calidad de vida de las personas que padecen estas patologías y sus familiares y poner a su disposición fármacos innovadores que les ayuden afrontar su enfermedad.

Shire centra su actividad en áreas terapéuticas concretas con el fin de brindar un servicio de excelencia a pacientes, cuidadores y profesionales de la salud.

NOTICIAS AEG

La enfermedad de Gaucher incrementa el riesgo de mielóma múltiple en un 6%

JANO.es
24/11/2011

En España hay un total de 359 pacientes identificados y unos 2.000 portadores de la enfermedad.

Los enfermos de Gaucher tienen un 5,9% más de posibilidades que la población general de padecer un mieloma múltiple, además de que se ha probado su predisposición a desarrollar Parkinson, según ha explicado la jefa de Sección de Hematología del Hospital Universitario Miguel Servet, la doctora Pilar Giraldo, durante la 52ª Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, celebrada recientemente en Zaragoza.

Esta enfermedad, que es de origen genético y hereditaria, está calificada como rara por su baja incidencia. Actualmente, en España hay un total de 359 pacientes identificados y unos 2.000 portadores. Está causada por mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa, lo que produce una deficiencia en la actividad de esta enzima. El defecto genera una acumulación de partículas en los lisosomas que derivan en un deterioro progresivo en diferentes órganos, principalmente del hígado, el bazo y el sistema esquelético.

Como el resto de enfermedades raras, Gaucher plantea problemas de diversa índole, según Giraldo, quien señala que, a la dificultad diagnóstica, se le suma que la gran mayoría de estas enfermedades carecen de tratamiento eficaz, "y ello es un fuerte estímulo para realizar investigación activa en búsqueda de soluciones que mejoren la calidad de vida de los pacientes".

"Estos problemas aumentan la importancia y necesidad de investigar y de llevar adelante estudios de la manera más ágil y rápida posible con el objetivo último de que los pacientes obtengan el máximo beneficio de los tratamientos con la mayor seguridad posible", destaca Giraldo, para quien es imprescindible "aunar fuerzas y establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países que trabajan en estos temas para avanzar en los estudios".

Noticias relacionadas

- Un programa informático afinará la evaluación de los pacientes de la enfermedad de Gaucher 08/07/2011
- El diagnóstico de la enfermedad de Gaucher puede retrasarse hasta 12 años 27/05/2011
- España dispondrá de nuevas terapias para la enfermedad de Gaucher 07/02/2011

Webs relacionadas

- Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia

© AEG - Asociación Española de Gastroenterología - Todos los derechos reservados

europapress.es

Noticias

52ª Reunión de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia

Los enfermos de Gaucher tienen un 6% más de riesgo de padecer una neoplasia hematológica

MADRID, 24 Nov. (EUROPA PRESS) -

Los pacientes de enfermedad de Gaucher tiene un 5,9 por ciento más de posibilidades que la población general de padecer un mieloma múltiple, además de que se ha probado su predisposición en el casa padecer algunas enfermedades neurológicas como es el Parkinson, según ha explicado la jefa de Sección de Hematología del Hospital Universitario Miguel Servet, la doctora Pilar Giraldo, durante la 52ª Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, celebrada recientemente en Zaragoza.

Esta enfermedad, que es de origen genético y hereditaria, está calificada como rara por su baja incidencia. Actualmente, en España hay un total de 359 pacientes identificados que padecen enfermedad de Gaucher y unos 2.000 portadores.

Está causada por mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa, lo que produce una deficiencia en la actividad de esta enzima. El defecto genera una acumulación de partículas en los lisosomas que derivan en un deterioro progresivo en diferentes órganos, principalmente del hígado, el bazo y el sistema esquelético.

Como el resto de enfermedades raras, Gaucher plantea problemas de diversa índole, según Giraldo, quien señala que, a la dificultad diagnóstica, se le suma que la gran mayoría de estas enfermedades carecen de tratamiento eficaz, "y ello es un fuerte estímulo para realizar investigación activa en búsqueda de soluciones que mejoren la calidad de vida de los pacientes".

"Estos problemas aumentan la importancia y necesidad de investigar y de llevar adelante estudios de la manera más ágil y rápida posible con el objetivo último de que los pacientes obtengan el máximo beneficio de los tratamientos con la mayor seguridad posible", destaca Giraldo, para quien imprescindible "aunar fuerzas y establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países que trabajan en estos temas para avanzar en los estudios".

© 2011 Europa Press. Está expresamente prohibida la redistribución y la redifusión de todo o parte de los servicios de Europa Press sin su previo y expreso consentimiento.

herenciageneticayenfermedad

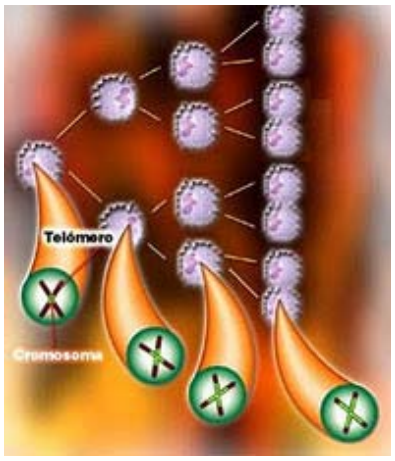
Los avances de la medicina en el campo de la genética, por ende de la herencia, están modificando el paisaje del conocimiento médico de las enfermedades. Este BLOG intenta informar acerca de los avances proveyendo orientación al enfermo y su familia así como información científica al profesional del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

Pruebas Genéticas
Centro Autorizado Genética Humana Diagnóstico molecular
www.progenie-molecular.com

Dr Pedro J. Rosón
Clínica digestiva médica
Endoscopia Digestiva avanzada
www.pedroroson.com

Anuncios Google

TELÓMEROS



la llave de las ciencias médicas en los próximos cien años

herencia genética y enfermedad

Buscar

con la tecnología de Google

AddThis

SHARE

domingo 27 de noviembre de 2011

La enfermedad de Gaucher incrementa el riesgo de mieloma múltiple en un 6% - JANO.es - ELSEVIER

HEMATOLOGÍA Y HEMOTERAPIA

La enfermedad de Gaucher incrementa el riesgo de mielóma múltiple en un 6%

JANO.es · 24 Noviembre 2011 17:54

En España hay un total de 359 pacientes identificados y unos 2.000 portadores de la enfermedad.

Los enfermos de Gaucher tienen un 5,9% más de posibilidades que la población general de padecer un mieloma múltiple, además de que se ha probado su predisposición a desarrollar Parkinson, según ha explicado la jefa de Sección de Hematología del Hospital Universitario Miguel Servet, la doctora Pilar Giraldo, durante la 52ª Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, celebrada recientemente en Zaragoza.

Esta enfermedad, que es de origen genético y hereditaria, está calificada como rara por su baja incidencia. Actualmente, en España hay un total de 359 pacientes identificados y unos 2.000 portadores. Está causada por mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa, lo que produce una deficiencia en la actividad de esta enzima. El defecto genera una acumulación de partículas en los lisosomas que derivan en un deterioro progresivo en diferentes órganos, principalmente del hígado, el bazo y el sistema esquelético.

Como el resto de enfermedades raras, Gaucher plantea problemas de diversa índole, según Giraldo, quien señala que, a la dificultad diagnóstica, se le suma que la gran mayoría de estas enfermedades carecen de tratamiento eficaz, "y ello es un fuerte estímulo para realizar investigación activa en búsqueda de soluciones que mejoren la calidad de vida de los pacientes".

"Estos problemas aumentan la importancia y necesidad de investigar

Archivo del blog

▼ 2011 (7119)

▼ noviembre (689)

Las altas temperaturas pueden acortar la duración ...

Reconstrucción de ligamento, mejor opción tras lux...

El 60% de los pacientes con artritis reumatoide pa...

La mitad de los pacientes con sarcoma se diagnosti...

Se desconoce la vía por la que se transmite la 'He...

Las terapias alternativas para tratar el autismo n...

El Dlk1 actúa como inhibidor de la angiogénesis tu...

Los nuevos fármacos contra el VIH triplican el por...

Los adolescentes de EE. UU. no comen suficientes f...

Los problemas autoinmunes podrían aumentar el ries...

Una quimioterapia más agresiva podría ayudar a los...

Tofacitinib, efectivo para tratar la artritis reum...

Las migrañas aumentarían el riesgo de depresión: e...

En las mujeres sanas, la aspirina no vale los ries...

"Paradoja de obesidad" se mantiene en pacientes co...

Bostezar podría enfriar el cerebro cuando es neces...

Afirman que el uso intermitente de esteroides es a...

Neuronas cultivadas a partir células madre de la p...

Recomiendan la profilaxis en pacientes con enferme...

El palmitato de paliperdona consigue reducir a una...

La úlcera de Buruli se puede combatir sólo con ant...

Carla Nieto Madrid - Expertos y pacientes coincide...

Abren una vía para destruir selectivamente células...

La salud es mucho más que Sanidad - DiarioMedico.c...

Un estudio vincula comida enlatada a la disfunción...

IntraMed - Artículos - Cambios en la mortalidad en...

Vivir pendiente del baño | Noticias | elmundo.es

Ocho de cada diez maltratadores tienen un trastorn...

Varapalo al prometedor gel vaginal contra el VIH |...

El dantroleno protege las neuronas del Huntington

y de llevar adelante estudios de la manera más ágil y rápida posible con el objetivo último de que los pacientes obtengan el máximo beneficio de los tratamientos con la mayor seguridad posible", destaca Giraldo, para quien es imprescindible "aunar fuerzas y establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países que trabajan en estos temas para avanzar en los estudios".

Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia

Actualidad Ultimas noticias - JANOes - La enfermedad de Gaucher incrementa el riesgo de mieloma multiple en un 6 - JANO.es - ELSEVIER

Publicado por salud equitativa en 07:15

0 comentarios:

Publicar un comentario en la entrada

Comentar como: Seleccionar perfil...

Publicar un comentario | Vista previa

HEMATOLOGÍA Y HEMOTERAPIA

La enfermedad de Gaucher incrementa el riesgo de mielóma múltiple en un 6%

JANO.es · 24 Noviembre 2011 17:54

Vota
Resultado
0 votos
Comentarios - **0**

En España hay un total de 359 pacientes identificados y unos 2.000 portadores de la enfermedad.

Los enfermos de Gaucher tienen un 5,9% más de posibilidades que la población general de padecer un mieloma múltiple, además de que se ha probado su predisposición a desarrollar Parkinson, según ha explicado la jefa de Sección de Hematología del Hospital Universitario Miguel Servet, la doctora Pilar Giraldo, durante la 52ª Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, celebrada recientemente en Zaragoza.

Esta enfermedad, que es de origen genético y hereditaria, está calificada como rara por su baja incidencia. Actualmente, en España hay un total de 359 pacientes identificados y unos 2.000 portadores. Está causada por mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa, lo que produce una deficiencia en la actividad de esta enzima. El defecto genera una acumulación de partículas en los lisosomas que derivan en un deterioro progresivo en diferentes órganos, principalmente del hígado, el bazo y el sistema esquelético.

Como el resto de enfermedades raras, Gaucher plantea problemas de diversa índole, según Giraldo, quien señala que, a la dificultad diagnóstica, se le suma que la gran mayoría de estas enfermedades carecen de tratamiento eficaz, "y ello es un fuerte estímulo para realizar investigación activa en búsqueda de soluciones que mejoren la calidad de vida de los pacientes".

"Estos problemas aumentan la importancia y necesidad de investigar y de llevar adelante estudios de la manera más ágil y rápida posible con el objetivo último de que los pacientes obtengan el máximo beneficio de los tratamientos con la mayor seguridad posible", destaca Giraldo, para quien es imprescindible "aunar fuerzas y establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países que trabajan en estos temas para avanzar en los estudios".

publicidad

Diario Salud
saludalia.com

Nacional

Los enfermos de Gaucher tienen un 6% más de riesgo de padecer una neoplasia hematológica, según expertos

(SALUDALIA) 25/11/2011

Los pacientes de enfermedad de Gaucher tiene un 5,9 por ciento más de posibilidades que la población general de padecer un mieloma múltiple, además de que se ha probado su predisposición en el casa padecer algunas enfermedades neurológicas como es el Parkinson, según ha explicado la jefa de Sección de Hematología del Hospital Universitario Miguel Servet, la doctora Pilar Giraldo, durante la 52ª Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, celebrada recientemente en Zaragoza.

Esta enfermedad, que es de origen genético y hereditaria, está calificada como rara por su baja incidencia. Actualmente, en España hay un total de 359 pacientes identificados que padecen enfermedad de Gaucher y unos 2.000 portadores.

Está causada por mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa, lo que produce una deficiencia en la actividad de esta enzima. El defecto genera una acumulación de partículas en los lisosomas que derivan en un deterioro progresivo en diferentes órganos, principalmente del hígado, el bazo y el sistema esquelético.

publicidad

Médicos en línea Ahora
5 Médicos están Online Ahora. Pregunte y obtenga su respuesta ya!
Medicina.JustAnswer.es

Gabinete de prensa
Alday Comunicación. Experiencia, efectividad, garantía.
www.acomunica.com

Noticias de tu empresa
En prensa, radio y TV. A primera hora 365 días al año
www.auditmedia.es

Comunicación y Marketing
Agencia de Comunicación y Marketing Gabinete de Prensa - Diseño Web
www.professional-letters.com

Anuncios Google

Como el resto de enfermedades raras, Gaucher plantea problemas de diversa índole, según Giraldo, quien señala que, a la dificultad diagnóstica, se le suma que la gran mayoría de estas enfermedades carecen de tratamiento eficaz, "y ello es un fuerte estímulo para realizar investigación activa en búsqueda de soluciones que mejoren la calidad de vida de los pacientes".

"Estos problemas aumentan la importancia y necesidad de investigar y de llevar adelante estudios de la manera más ágil y rápida posible con el objetivo último de que los pacientes obtengan el máximo beneficio de los tratamientos con la mayor seguridad posible", destaca Giraldo, para quien imprescindible "aunar fuerzas y establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países que trabajan en estos temas para avanzar en los estudios".

secciones
- Nacional
- Internacional
- Política Sanitaria
- Avances en Medicina
- Industria
- Miscelánea
- Hemeroteca

secciones

Más Noticias

- **28/11/2011** La mitad de los pacientes con sarcoma son intervenidos sin la realización previa de una biopsia, según expertos.
- **28/11/2011** La Sociedad Española de Medicina Interna recomienda un abordaje multidisciplinar de la enfermedad autoinmune sistémica.
- **28/11/2011** Aumenta la donación de cadáveres para la enseñanza y la investigación debido a la crisis y a la concienciación.
- **28/11/2011** Médicos, familias y pacientes con trastorno bipolar reclaman mayor formación sobre esta enfermedad.
- **28/11/2011** Uno de cada cuatro hombres españoles no rechazaría ponerse bótox.
- **28/11/2011** La violencia de género es un "impedimento" para la realización de la prueba del VIH, según REDVIH.
- **28/11/2011** La Sociedad Española de Arteriosclerosis presenta un estudio sobre el control de los factores de riesgo vascular.
- **28/11/2011** Los médicos de Atención Primaria creen que su consulta es idónea para informar a los jóvenes sobre los efectos del alcohol.
- **28/11/2011** Experta afirma que uno de cada cinco niños con síndrome de West desarrollará autismo.
- **28/11/2011** El 70% de los profesionales sigue las prácticas clínicas sobre neumonía asociada a la ventilación mecánica, según un experto.