

El consejero de Sanidad, Enrique Ruiz Escudero, ha inaugurado la conferencia celebrada en el centro madrileño

El Hospital La Paz ha diagnosticado los 60 casos que hay en España de Síndrome 5p-, una compleja enfermedad poco frecuente

- El hospital celebra el I Simposium Científico Internacional sobre el Síndrome 5p- que se celebra en Europa
- El síndrome es clínicamente reconocible desde el nacimiento por el llanto agudo similar a un quejido de gato
- El Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) está actualmente trabajando en diferentes líneas de investigación para avanzar en el diagnóstico de las enfermedades raras

28 de septiembre de 2018.- El Hospital Universitario La Paz acoge hoy el I Simposium Científico Internacional sobre el síndrome 5p- que se celebra en Europa. Este centro sanitario ha diagnosticado los 60 casos que hay en España de esta enfermedad poco frecuente.

El consejero de Sanidad, Enrique Ruíz Escudero, ha inaugurado esta mañana esta conferencia. En el acto también han estado el subgerente del centro madrileño, el doctor Javier Cobas, las subdirectoras médicas Yolanda Fuentes y Concepción Prados y el doctor Pablo Lapunzina, miembro del comité organizador del simposium y director científico del CIBERER

El Síndrome de *Cri du Chat* o deleción de cromosoma 5p- es una condición genética considerada enfermedad rara. El Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del Hospital Universitario La Paz, a modo de Registro Nacional de pacientes con este síndrome y en colaboración con la Fundación 5p-, ha caracterizado clínica y molecularmente a la mayor parte de estos pacientes.

Sus aspectos clínicos fueron descritos por primera vez por el genetista francés Jerome Lejeune en 1963. El síndrome es clínicamente reconocible desde el nacimiento por el llanto agudo similar a un quejido de gato, si bien no está presente en todos los casos. Los neonatos presentan algunas características comunes en sus rasgos: la cara redondeada, ojos que parecen distantes debido a un pliegue cutáneo en el ángulo interno del párpado (epicanto), mandíbula pequeña y mentón aplanado (microretrognatia). Además, presentan bajo peso, escaso tono muscular (hipotonía) y dificultad de succión.



Comunidad
de Madrid

Medios de Comunicación

Con el tiempo los rasgos cambian: el rostro se alarga, es frecuente el estrabismo divergente, las manos y pies son pequeños. La talla y el peso son generalmente inferiores a lo normal. La voz conserva un característico timbre agudo. También se compromete el desarrollo cerebral con consecuente microcefalia (perímetro cefálico inferior al normal), retraso del desarrollo psicomotor y discapacidad intelectual. Pueden existir anomalías cardíacas, esqueléticas, del sistema genitourinario, metabólicas e inmunes. Las manifestaciones clínicas presentan variaciones en las personas que lo padecen, relacionadas con el tipo, tamaño y localización de la pérdida de material genético. Esta alteración genómica por lo general aparece de forma espontánea, es decir, no es heredada.

SIMPOSIO INTERNACIONAL

El I Simposium Científico Internacional sobre el síndrome 5p- es el primer simposio internacional que tiene lugar sobre este síndrome en Europa. Han asistido más de 125 personas entre científicos, especialistas y familias de pacientes afectados por el síndrome. El objetivo de estas reuniones a nivel internacional es la puesta en común de conocimientos y objetivos para crear un protocolo médico específico para afectados por esta enfermedad poco frecuente, un protocolo de diagnóstico de afecciones, tratamiento de las mismas y revisiones periódicas necesarias de cada especialidad.

El INGEMM está desarrollando diferentes líneas de investigación centradas en los estudios de la correlación entre las características clínicas observadas y las alteraciones génicas y genómicas observadas en pacientes con diferentes síndromes de microdelección o microduplicación. Para ello se dispone de acuerdos y convenios de investigación con más de una veintena de asociaciones de pacientes con enfermedades raras, estableciendo un fuerte compromiso por la investigación en este tipo de patologías poco frecuentes.