

Enfermedades peroxisomales en un hospital de referencia

Autores

María del Socorro Pérez Poyato. Hospital Sant Joan de Déu, Mercedes Pineda Marfa, María Antonia Vilaseca Busca. Jaume Campistol Plana 6.- Lilian Gómez López. Hospital Sant Joan de Déu, Angels García Cazorla. María Luisa Girós Blasco*. Hospital Sant Joan de Déu Instituto de Bioquímica Clínica*

Categoría

Trastornos peroxisomales

Resumen

Objetivos: Las enfermedades peroxisomales son un grupo de trastornos caracterizados por una alteración en la estructura y/o en la función del peroxisoma. Se clasifican en tres grupos:

1. Trastornos de la biogénesis peroxisomal
2. Defectos de una sola enzima peroxisomal
3. Síndrome CADD5

1.-Describir signos y síntomas clínicos de esta entidad teniendo en cuenta los diferentes grupos de edad 2.-Analizar la evolución de los diferentes fenotipos clínicos a largo plazo

Métodos

- 1.-Revisión retrospectiva de historias clínicas de 22 niños con diagnóstico de trastornos de la biogénesis peroxisomal y adrenoleucodistrofia ligada al X, recogidos en los últimos 30 años
- 2.-Descripción del fenotipo clínico y análisis de los parámetros bioquímicos

Resultados: De los 22 pacientes, 6 hembras y 16 varones, 12 presentan trastornos de la biogénesis peroxisomal y 10 adrenoleucodistrofia ligada al X. Describimos el fenotipo clínico, la evolución de la neuroimagen y la respuesta a las diferentes terapias aplicadas

Conclusiones

- 1.- Existe un espectro de signos y síntomas comunes a todos los enfermos, que nos orientan hacia los diferentes fenotipos clínicos y la posibilidad de un diagnóstico bioquímico y molecular
- 2.- El estudio molecular mediante grupos de complementación es útil para clasificar a los pacientes con trastornos de la biogénesis peroxisomal
- 3.- El diagnóstico de estas enfermedades ayuda a ofrecer una terapia precoz, consejo genético y diagnóstico prenatal a las familias