



El director general de Coordinación de la Asistencia Sanitaria visitó las instalaciones del Instituto de Genética Médica y Molecular

El Hospital La Paz pondrá en marcha un estudio sobre el síndrome de Wolf-Hirschhorn

- La Asociación Síndrome de Wolf-Hirschhorn aportará 40.000 euros al centro para realizar la investigación
- Esta enfermedad rara afecta a uno de cada 50.000 nacidos y se da con mayor frecuencia en mujeres que en varones

16 de agosto de 2017.- El Hospital Universitario La Paz, a través del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), estudiará la correlación entre genotipo/fenotipo para establecer un mejor conocimiento sobre los genes implicados en el síndrome de Wolf-Hirschhorn, especialmente los relacionados con la epilepsia.

El director general de Coordinación de la Asistencia Sanitaria de la Consejería de Sanidad, César Pascual, ha explicado esta mañana los pormenores del convenio suscrito entre el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital La Paz y la Asociación Española Síndrome de Wolf-Hirschhorn, que aportará 40.000 euros para llevar a cabo un estudio de investigación sobre el diagnóstico y soluciones a esta enfermedad rara caracterizada por trastornos en el crecimiento y el desarrollo.

En el acto celebrado en La Paz han participado también Natalia Graña Barreiro, presidenta de la asociación; José María Muñoz, director médico del hospital; Julián Nevado, coordinador del estudio, y Eduardo López Collazo, director científico de IdiPAZ.

El Instituto de Genética Médica y Molecular de La Paz estudia desde hace tres años la enfermedad de Wolf-Hirschhorn, un trastorno del desarrollo caracterizado por rasgos craneofaciales típicos, retraso del crecimiento pre y postnatal, discapacidad intelectual, retraso grave en el desarrollo psicomotor, convulsiones e hipotonía. Afecta a uno de cada 50.000 nacidos y se da con mayor frecuencia en mujeres que en varones. En la actualidad, el INGEMM tiene contabilizados 54 casos diagnosticados en España y 22 en Argentina.

El proyecto de investigación, que se iniciará con los 40.000 euros que aporta la Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn, va a realizar las pruebas y análisis necesarios para establecer los genes implicados en este trastorno. Se



llevará a cabo con todos los pacientes diagnosticados con este síndrome y evaluados conjuntamente con la asociación, pero el proyecto será potencialmente ampliable a cualquier paciente con este diagnóstico de cualquier parte del mundo. El estudio permitirá la detección de ganancias y pérdidas cromosómicas en el genoma y el abordaje masivo de alteraciones genéticas no diagnosticadas.

PREDOMINIO FEMENINO

El Síndrome de Wolf-Hirschhorn está causado por una alteración en el brazo corto del cromosoma 4. Las investigaciones previas realizadas en el INGEMM se realizaron en 51 pacientes, con una edad media de la muestra de 8,87 años y con predominio femenino (64,7 por ciento de los casos). Todos los pacientes de la muestra presentaban un retraso psicomotor, siendo moderado en el 63% de los casos y grave en el 37%.

El INGEMM utilizará en esta investigación los *microarrays* de SNPs, una técnica relativamente nueva para el análisis del genoma en busca de las ganancias y pérdidas del material cromosómico mediante prospección de datos o *data mining*. Este método tiene una resolución y un rendimiento clínico mayor que las técnicas de la citogenética clásica.

En la actualidad no hay datos respecto a la esperanza de vida y no existe un tratamiento médico específico, aunque se recomienda fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia desde una edad temprana. Algunos pacientes también se benefician de la terapia musical.

UN MILLÓN DE ESTUDIOS GENÉTICOS

Desde que se creó el Servicio de Genética en La Paz se han realizado más de un millón de estudios genéticos y se ha evaluado a más de 120.000 pacientes. Desde 2008, el servicio funciona como Instituto de Genética, coordinado por Pablo Lapunzina, y sus investigadores han descrito patologías nuevas, hallado la causa de enfermedades describiendo los genes que están alterados en estos pacientes y diseñado herramientas diagnósticas novedosas para detectarlas.

Las enfermedades genéticas son responsables del 70% de los ingresos en los hospitales infantiles y del 95% en caso de enfermedades crónicas. Se calcula que el 8% de la población mayor de 25 años está afectada por alguna enfermedad genética y en la UE es la segunda causa de mortalidad infantil, tras los accidentes.