

DESCRITOS 20 CASOS EN TRES GENERACIONES

El Parkinson juvenil tiene un buen pronóstico y respuesta

Las mutaciones en el gen PINK1 en pacientes con Parkinson juvenil se asocian al desarrollo de cuerpos de Lewy, según ha constatado un equipo multicéntrico en tres generaciones de una familia canaria con más de 20 miembros afectados.

Clara Simón Vázquez - Lunes, 7 de Febrero de 2011 - Actualizado a las 00:00h.



¡vota!

0 comentarios

compartir (¿qué es esto?)



El grupo de José Matías Arbelo, jefe de la Unidad de Parkinson y Trastornos del Movimiento del Servicio de Neurología del Hospital Universitario Insular de Gran Canaria, ha estudiado a miembros de tres generaciones de una misma familia con Parkinson juvenil.

Después de analizar el ADN en los 20 miembros de esa familia afectados, se observó que presentaban una mutación en el gen PINK1, "que ya estaba descrito en la literatura, pero nosotros hemos visto que dicha mutación produce una alteración que se asocia a la formación de cuerpos de Lewy, y eso no estaba descrito", ha apuntado Matías Arbelo a Diario Médico.

Es una forma de la neurodegeneración que debuta antes de los 30 años de edad, pero es de evolución lenta y responde bien a la L-dopa

En este trabajo también han participado Pau Pastor, del Servicio de Neurogenética de la Clínica Universidad de Navarra, e Isidro Ferrer, del Servicio de Anatomía Patológica del Hospital de Bellvitge, de Barcelona. Se trata de una mutación autosómica recesiva, por lo que hay sujetos portadores de la mutación PINK1 que aún no han desarrollado el Parkinson juvenil. Es una forma de la neurodegeneración que debuta antes de los 30 años. De hecho, al paciente más joven de la familia se le diagnosticó el Parkinson con 14 años.

Lenta evolución

Una de las ventajas que tiene esta forma es su lenta evolución y la buena respuesta que tiene al tratamiento con L-dopa. "Es diferente decirle a un chico de 14 años que tiene Parkinson que va a llevar una vida casi normal, que se puede controlar bien su enfermedad y que la evolución es lenta, en lugar de que su patología le incapacita para tener una buena calidad de vida".

José Matías ha comentado que el descubrimiento de las mutaciones asociadas a Parkinson ayuda a tener un mayor y mejor conocimiento de la fisiopatología de la enfermedad. Con ésta en el gen PINK1, ya hay descritas trece mutaciones asociadas al desarrollo de Parkinson juvenil.



¡vota!

0 comentarios

compartir (¿qué es esto?)



imprimir



| tamaño



HAZ TU COMENTARIO

Escribe tu comentario

COMENTARIOS

Número de caracteres (500/500)

introduce tu comentario

Condiciones de uso

- Esta es la opinión de los internautas, no de Diario Médico.
- No está permitido verter comentarios contrarios a las leyes españolas o injuriantes.
- Reservado el derecho a eliminar los comentarios que consideremos fuera de tema.
- Para cualquier duda o sugerencia, o si encuentra mensajes inadecuados, puede escribirnos a dminternet@unidadeditorial.es

Entra en la nueva
Formación 2.0



Entra en la nueva
Formación 2.0



MÁS SOBRE NEUROLOGÍA

Receptores glutamatérgicos regulan el cerebro postnatal

Un tipo de receptores neuronales, los NMDA, tienen un papel esencial en el desarrollo de la plasticidad neuronal en el periodo postnatal, pero también ejercen un papel en funciones del cerebro adulto como el aprendizaje y la memoria, según publica hoy *Nature Neuroscience*.

Un mapa en 3D determina los axones que utilizan la dopamina como mensajero

Un cóctel de antioxidantes, potencial terapia para la adrenergicodistrofia

El síndrome metabólico se asocia a pérdida de memoria en ancianos

La proteína nestina se perfila como un nuevo marcador de células madre que regula la formación sináptica