

¿En que consiste la enfermedad de Lesch-Nyhan?

GENÉTICA.- La enfermedad o síndrome de Lesch-Nyhan es una enfermedad, que por su baja prevalencia (1/100.000) se halla dentro de las denominadas enfermedades raras (minoritarias).

Es una enfermedad genética que ocurre a causa de un error en un único gen, llamado HPRT, el cual dirige la producción de la proteína denominada igualmente HPRT (hipoxantina-guanina fosforribosiltransferasa). Esta proteína es llamada también enzima por su función especial y se encarga de reciclar las purinas, que son un importante grupo de sustancias químicas empleadas en todo el organismo y muy importantes para la vida y funcionamiento de todas las células.

La deficiencia total de la actividad de la enzima HPRT da lugar a la enfermedad de Lesch-Nyhan mientras que la deficiencia parcial da lugar al Síndrome de Kelley-Seegmiller.

Este gen HPRT está localizado en el brazo largo del cromosoma X (exactamente en la posición Xq26.1), por lo que la enfermedad sólo es sufrida por los varones de la familia mientras que las mujeres son portadoras silenciosas; no obstante después de varias investigaciones en afectados de todo el mundo se han hallado casos producidos por mutaciones genéticas.

SÍNTOMAS.- Los niños con Lesch-Nyhan tienen una serie de problemas característicos que

se agrupan en tres áreas principales y consisten en:

Superproducción de ácido úrico que ocasiona cálculos renales y gota y que si no son tratados puede desembocar en una insuficiencia renal.

Retraso del desarrollo con la subsiguiente incapacidad motora, siendo imposible el control de sus músculos (distonía, hipertonía, coreoatetosis balismo, etc.), que le impiden caminar o emplear las manos para cualquier tarea cotidiana.

Alteraciones del comportamiento, tales como golpear a otros, escupirles, o la más devastadora para ellos y sus cuidadores como es la autolesión, consistente en morderse labios, lengua, dedos u otras partes del cuerpo, no pudiendo el enfermo reprimirse y arrepintiéndose acto seguido, llegando a pedir él mismo ser sujetado para impedirlo.

No obstante lo anterior, no en todos los afectados aparecen estos tres problemas, y parece que ello pudiera estar relacionado con la actividad enzimática en el enfermo, aunque este tema está siendo objeto de investigación.

TRATAMIENTO.- Actualmente esta enfermedad no tiene curación y solamente se tratan los síntomas, regulándose las cantidades de ácido úrico que hay en el organismo con alopurinol.

Para el retraso del desarrollo se deben coordinar fisioterapeutas, logopedas y psicólogos.

Contra las autolesiones se deben utilizar protectores en los brazos o en los labios o guantes en las manos o sujeciones; en el peor de los casos medicación como sedantes o relajantes y también se ha probado con cierto éxito las inyecciones de toxina botulínica en mandíbulas.

AFFECTADOS.- En España existen aproximadamente unos 30 casos diagnosticados, aunque se cree que pueden existir alguno más con diagnóstico erróneo, como parálisis cerebral infantil, o por diagnosticar.

DIAGNÓSTICO.- Actualmente en España el único laboratorio que realiza las pruebas diagnósticas de determinación de la actividad de la proteína HPRT y análisis del gen HPRT, se encuentra en Madrid, Hospital La Paz, Laboratorio de Bioquímica. Dra. Rosa Torres Jiménez.

En el mismo Hospital, el Doctor de referencia es Juan García Puig del Servicio de Medicina Interna.

Caso de ser el diagnóstico positivo, se comienza el análisis del resto de la familia (madre, hermanas, tías, abuelas, primas) con el fin de conocer si ha sido heredado genéticamente o por el contrario ha sido una mutación; así como tratar de localizar a las mujeres portadoras, para evitar en un futuro nuevos casos de esta terrible enfermedad. Este tipo de prevención es hoy en día el único que puede dar con el fin de esta enfermedad rara, dentro de las raras.

Para hacer donaciones:

Asociación Lesch-Nyhan
"La Caixa"
Caixa d'Estalvis i Pensions de Barcelona
Parque Empresarial Torneo
Avda. Astronomía s/n M.5 Local 1 y 2
C.P. 41015 SEVILLA
Nº Cuenta : 2100-6271-14-0100020548

Para asociarte, rellena la siguiente hoja de inscripción y envíala a la dirección de la Asociación.

HOJA DE INSCRIPCIÓN

La cuota actual es de 40 euros anuales.

SOCIO/A COLABORADOR/A

Soy profesional de la salud y me gustaría constar en su base de datos.

NOMBRE _____

APELLIDOS _____

DIRECCIÓN _____

POBLACIÓN _____

PROVINCIA _____

C.P. _____

TELEFONO _____

TELEF. MOVIL _____

E-MAIL _____

D.N.I. _____

FECHA NACIMIENTO _____

PROFESIÓN _____

DOMICILIACIÓN BANCARIA

BANCO O CAJA _____

Sr. Director: Le ruego pague con cargo a mi cuenta o libreta los recibos que presente la Asociación Lesch-Nyhan.

Nº de cuenta:

_____/_____/_____/_____
Firma _____ Fecha _____

¿QUIÉNES SOMOS?

La Asociación Lesch-Nyhan es una asociación sin ánimo de lucro formado por y para los afectados, sus familiares y amigos.

Está inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones con el nº 170.475. Forma parte de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).

¿QUÉ HACEMOS?

Esta Asociación nace con el firme propósito de proporcionar apoyo e información a las personas que sufren esta enfermedad y a los familiares que les rodean y que igualmente la sufren. También pretendemos promover el conocimiento y la comprensión de esta enfermedad, tanto en la comunidad médica como en la sociedad en general y de las múltiples discapacidades que se derivan de la misma, y como no nuestro fin último que no debe ser otro que el conseguir fondos para desarrollar en este país proyectos de investigación que deriven en una curación de la enfermedad o en el hallazgo de un medicamento que mejore la calidad de vida de estos enfermos.

DIRECCIÓN DE LA ASOCIACIÓN EN MADRID.

Dirección: Arroyo del Olivar 79 5º C
C.P. 28038 MADRID

Teléfono: 91/3037837



**ASOCIACIÓN SÍNDROME
LESCH-NYHAN ESPAÑA**

Padilla 310 esc. Izq 3º 4º
08025 BARCELONA
93/3474779

www.asociacionlesch-nyhan.org.es
maevano@asociacionlesch-nyhan.org.es