

Su Alteza Real la Princesa Leticia recibe en audiencia a la Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH)

- Entre los asistentes estaba María Luis Martínez-Frías, del Centro Nacional de Investigación sobre Anomalías Congénitas del Instituto de Salud Carlos III, colaboradora de la Asociación e investigadora sobre el Síndrome

12 de febrero de 2014. Su Alteza Real la Princesa Leticia recibió en una audiencia a la Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH) ayer lunes 10 de febrero, entre los asistentes estaba María Luisa Martínez- Frías, del Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas del Instituto de Salud Carlos III que investiga en el Síndrome y colabora con dicha Asociación.

Este síndrome, causado por la pérdida de un fragmento del cromosoma 4, es un ejemplo de enfermedad rara, ya que su frecuencia es menor de 1 por cada 100.000 nacimientos. El síndrome afecta a unos 40 pacientes en nuestro país, los cuales presentan graves alteraciones en su desarrollo que afectan seriamente a su salud, haciendo que su grado de dependencia sea total.

La investigación en los mecanismos de la enfermedad es el mejor camino para poder mejorar en el futuro la salud de los pacientes. Por ello, a la audiencia en el Palacio de la Zarzuela también fueron invitados algunos investigadores, entre los que se encontraba, además de Martínez-Frías, César Cobaleda, científico del CSIC en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa.

Ambos están investigando sobre el SWH. Cobaleda ha obtenido una ayuda en la última convocatoria de la Acción Estratégica de Salud del ISCIII, para la investigación de los mecanismos moleculares subyacentes a las alteraciones inmunes y de otros tipos que presentan los pacientes.

María Luisa Martínez-Frías, que participa también como asesora en el mencionado proyecto, está analizando diferentes aspectos clínicos, citogenéticos y epidemiológicos, que puedan ayudar a establecer correlaciones clínicas con alteraciones en diferentes genes. Esta investigación busca optimizar la asistencia médica a los pacientes de SWH y mejorar su calidad de vida.