

Proyecto ENACH

Las enfermedades neurodegenerativas con acumulación de hierro cerebral (ENACH) son un grupo heterogéneo de defectos hereditarios que pueden producir trastornos motores, de lenguaje, alimentación y neuro-psiquiátricos, en diferentes edades, abarcando desde la infancia hasta la edad adulta. La causa más frecuente es el déficit de pantotenato kinasa, la cual representa hasta el 50% de los pacientes según las series, aunque existen al menos 6 genes más capaces de producir una ENACH.

Actualmente la terapia se basa en el tratamiento sintomático del trastorno motor en unidades multidisciplinarias. Sin embargo hay abiertas diversas líneas de investigación sobre los mecanismos celulares que conducen a la enfermedad y sobre el desarrollo de fármacos capaces de modificar el curso evolutivo de esta patología. Para poder evaluar el impacto de los fármacos que puedan desarrollarse en un futuro es fundamental delinear la historia natural de las ENACH, realizar una colección exhaustiva de datos clínicos y diseñar escalas clínicas que nos permitan cuantificar la evolución de los síntomas.

Apoyándonos en la Asociación Española de ENACH, la Unidad Integral de Trastornos del movimiento del Hospital Clínic de Barcelona-Hospital Sant Joan de Déu y la unidad U-703 de CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras), queremos crear un grupo de trabajo para avanzar en el conocimiento de las ENACH en nuestro país.

Aquellos que tengáis pacientes con ENACH y estéis interesados en formar parte de este grupo de trabajo podéis enviarnos un correo electrónico.

Recibid un cordial saludo,

Dra. Belén Pérez Dueñas
bperez@hsjdbcn.org

Dra. Fina Martí
MJMARTI@clinic.ub.es

