



Proyecto n° PG-09-6016-2005

Caracterización de las enfermedades de depósito lisosomal (Gaucher, Pompé y mucopolisacáridos) mediante técnicas de biología molecular

Responsable: **Villalobos A., Jacobo J.**

Etapas cumplidas / Etapas totales 1/1

Especialidad: Nefrología

Resumen: El proyecto está destinado a conocer algunas características clínicas y el diagnóstico enzimático y molecular de las enfermedades de depósito de lisosoma (EDL). Tales enfermedades son desórdenes caracterizados por deficiencia de una sola enzima lisosomal y la consecuente acumulación de su sustrato en el organelo. Con el desarrollo del proyecto logró conocer algunas características clínicas de los pacientes venezolanos. Una vez determinados los niveles enzimáticos de la alfa-galactosidasa y la beta-glucocerebrosidasa, en gota de sangre sobre papel de filtro, que se llevó a cabo mediante técnica de PRC, se obtiene como resultado tangible la mutación de novo (en un paciente) que consiste en el cambio de una base guanina por adenina. Posteriormente diagnostica en cuatro pacientes con enfermedad de Fabry: heterocigotos delta- 358 en el axón 7 de un mismo grupo familiar y una mutación de un paciente con enfermedad de Gaucher (mutación IVS2 + 1G a (GEN-GBA) en carácter heterocigoto.

Productos

Publicaciones

Artículos

1. J. Villalobos y V.L. Colina, "Enfermedad de Fabry: desde el aminoácido a la clínica", *VITAE*, N°36, Julio-Septiembre, 2008.
2. A. Ortiz, B. Ciancairusio, M. Cismarik, D. Germain, R. Mignani, J.P. Oliveira, J. Villalobos, B. Vujkovic, S. Waldek, C. Wanner, y D.G. Warnock, "End-stage renal disease in patients with Fabry disease: natural history data from the Fabry Registry", *Nephrol. Dial. Transplant*, (en prensa).
3. J.M. Politei, J.F. Cabello, J. Villalobos, G. Valdés, A. Loeza, y A.M. Marthis, "Enfermedad de Fabry: nuevos conceptos en su historia natural, evolución, y tratamiento en relación a los hallazgos del Registro Fabry", *Nefrología, Diálisis y Transplante*, **29**(4), 145-152, 2009.

Eventos

1. J. Villalobos, "Aspectos nefrológicos de la enfermedad de Fabry", *Fabry LATAM Spanish Language Training Program*; Ciudad de Panamá, Panamá, 2008.
2. J. Villalobos, "Registro Fabry", *Fabry LATAM Spanish Language Training Program*; Ciudad de Panamá, Panamá, 2008.
3. J. Villalobos, "Enfermedades de depósito lisosomal", *Congreso Venezolano de Medicina Familiar*, Maracay, Estado Aragua, Venezuela, 2008.
4. A.M. Marthis, J.F. Cabello, G. Valdés, J. Villalobos, A. Linares, y T. Politei, "Caracterización de los síntomas de presentación y eventos clínicos en pacientes con enfermedad de Fabry", *Hallazgos del registro Fabry*, 2008.
5. J. Villalobos, "Diagnóstico temprano y tratamiento específico: clave para el cuidado de los pacientes", *XII Simposio Latinoamericano de enfermedades de Depósito Lisosomal*, Montevideo, Uruguay, 2007.