

Investigadors catalans participen en el descobriment d'una nova malaltia immunitària

L'estudi, publicat a la revista *Science*, descriu nou casos de nens afectats greument per bacteris comuns a causa d'una deficiència del gen MyD88, clau en la protecció innata davant d'infeccions

Des que naixem, totes les persones estem en contacte contínuament amb microbis que poden provocar-nos malalties. Per tal de poder-los fer front, disposem d'un sistema immunitari molt eficaç, que permet identificar i eliminar els agents que provoquen infeccions. Una part d'aquest mecanisme és innata (està present ja en el moment de néixer) i l'altra va millorant a mesura que tenim contacte amb nous patògens.

Des del naixement, el sistema immunitari reacciona davant d'una infecció amb una resposta inflamatòria, responsable de la febre, el dolor, l'augment del nombre de glòbuls blancs a la sang i la dilatació dels vasos sanguinis de la zona afectada. Aquesta reacció serveix per aïllar i destruir el patogen i és un avís de que alguna cosa falla.

Una investigació internacional liderada des de l'hospital **Necker** de París, en què han participat els hospitals catalans vinculats a la Conselleria de Salut **Germans Trias** (Servei de Pediatria i Laboratori d'Immunologia LIRAD del **Banc de Sang i Teixits**), **Hospital Clínic de Barcelona** (Servei d'Immunologia) i **Sant Joan de Déu** (Servei de Pediatria), ha identificat una estranya malaltia en la qual el sistema immunitari innat funciona de forma irregular. L'estudi descriu nou casos de nens afectats greument per bacteris comuns, concretament pneumococs i estafilococs, que no reaccionaven a la infecció amb una resposta inflamatòria; és a dir, que ni tenien febre, ni se'ls detectava un augment del nombre de glòbuls blancs en la sang. Quan arribaven a mans del metge, la infecció estava molt estesa. De fet, tres dels nens, d'entre un i onze mesos d'edat, van morir.

El més curiós és que els nens afectats eren capaços de fer front a altres infeccions i responien a les vacunes. Això significava que el seu sistema immunitari era capaç de detectar altres microbis i d'estimular la producció d'anticossos.

Una anàlisi genètica dels nens afectats va detectar finalment una deficiència en un gen fonamental per poder identificar correctament l'existència d'una infecció ocasionada per agents patògens i respondre-hi, anomenat MyD88.

Per poder estar segurs que aquest era el veritable motiu de la malaltia, els investigadors van comparar les dades dels malalts amb ratolins amb el mateix defecte genètic.

A diferència dels nens afectats, els ratolins eren susceptibles a un nombre molt elevat de patògens, i no només als pneumococs i als estafilococs. Això confirma que el sistema immunitari de l'ésser humà té mecanismes alternatius que compensen la deficiència del gen MyD88. Una altra de les sospites dels autors de l'estudi és que els nens afectats milloraran amb l'edat. Seran necessàries noves investigacions per poder confirmar aquestes qüestions.

Actualment, els sis pacients que sobreviuen tenen entre tres i setze anys. Són tractats amb antibiòtics efectius contra les infeccions per pneumococs i estafilococs i porten una vida normal.

La investigació ha estat encapçalada per investigadors de l'hospital **Necker** de París (adscriu a l'INSERM), sota la direcció del Dr. JL Casanova, després d'un llarg procés de recerca. A més dels tres centres catalans hi han participat l'hospital **Dr. Negrín** de Las Palmas de Gran Canaria i centres d'Estats Units, Tailàndia, Turquia, Portugal, França, Regne Unit, Hongria, Israel i Canadà. Tres dels nens afectats van ser atesos al Servei de Pediatria de l'hospital Germans Trias i dos al del Sant Joan de Déu, i van ser diagnosticats pels Serveis d'Immunologia de l'Hospital Clínic de Barcelona, de l'Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín de Las Palmas de Gran Canaria i del Servei d'Immunologia del Germans Trias / Banc de Sang i Teixits LIRAD. La resta de casos es van atendre i diagnosticar dos a Portugal, un a França i un altre a Turquia. Els estudis es publicaran a l'edició digital de la revista *Science* el dia 1 d'agost.

31 de juliol de 2008

Referència de l'article:

Horst von Bernuth, Capucine Picard, Zhongbo Jin, Rungnapa Pankla, Hui Xiao, Cheng-Lung Ku, MayaChrabieh, Imen Ben Mustapha, Pegah Ghandil, Yildiz Camcioglu, Júlia Vasconcelos, Nicolas Sirvent, Margarida Guedes, Artur Bonito Vitor, María José Herrero-Mata, Juan Ignacio Aróstegui, Carlos Rodrigo, Laia Alsina, Estibaliz Ruiz-Ortiz, Manel Juan, Claudia Fortuny, Jordi Yagüe, Jordi Antón, Mariona Pascal, Huey-Hsuan Chang, Lucille Janniere, Yoann Rose, Ben-ZionGarty, Helen Chapel, Andrew Issekutz, László Maródi, CarlosRodríguez-Gallego, Jacques Banchereau, LaurentAbel, Xiaoxia Li, Damien Chaussabel, AnnePuel, Jean-Laurent Casanova. Pyogenic Bacterial Infections in Humans with MyD88 Deficiency. *Science* Ago 1 [epub ahead of print]

Més informació:

Hospital Germans Trias i Pujol

Jordi Morató (jmorato.germanstrias@gencat.cat)
Tel. 93 497 89 94 – 695 56 09 80
www.gencat.cat/ics/germanstrias



Hospital Clínic de Barcelona

Marc de Semir (mdesemir@clinic.ub.es)
Tel. 93 227 57 00
www.hospitalclinic.org



Hospital Sant Joan de Déu

Albert Moltó (amolto@hsjdbcn.org)
Tel. 93 253 21 50
www.hsjdbcn.org



Hospital Universitario Dr. Negrín de Las Palmas de Gran Canaria

Yolanda Pérez (comunicacion.hospitaldrnegrin@gobiernodecanarias.org)
Tel. 928 45 01 91



Laboratori d'immunologia, LIRAD (Banc de Sang i Teixits)

Elisenda Serra (Eserra@bstcat.net)
Tel. 93 274 90 25
<http://www.bancsang.net>

