La primera Jornada Nacional de la Enfermedad de Menkes acogerá la presentación de un proyecto de investigación sobre este trastorno ultra-raro

> Es una enfermedad ultra-rara muy grave caracterizada por neurodegeneración y anomalías del tejido conectivo.

> En la jornada, se presentará el proyecto de investigación cooperativa y traslacional para el estudio de la enfermedad de Menkes.

> El primer paso de la investigación es la búsqueda de familias de afectados y especialistas clínicos que quieran participar en el proyecto y en la jornada.

> "Este encuentro servirá para que quede constancia de que estamos haciendo frente día a día a una enfermedad terrible", subraya Llanos Moraga.

Barcelona, 19 de enero de 2016.- La primera Jornada Nacional de la Enfermedad de Menkes, organizada por el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), dependiente del Instituto de Salud Carlos III, el Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona y la Asociación Amigos de Nono reunirá los próximos días 29 y 30 de enero a familias de afectados por esta enfermedad ultra-rara con investigadores y responsables médicos.

El primer paso de la investigación en la enfermedad de Menkes es la búsqueda de familias de afectados y de especialistas clínicos que hayan llevado pacientes de este tipo de enfermedades o que potencialmente los puedan recibir. Todos los que quieran participar en la investigación y en esta jornada pueden escribir a imendes@ciberer.es .

En esta jornada, se presentará el proyecto de investigación cooperativa y traslacional para el estudio de la enfermedad de Menkes, una patología de muy baja prevalencia caracterizada por la neurodegeneración y anomalías del tejido conectivo. "Se trata de un proyecto en el que los afectados y sus médicos de referencia tienen un papel

esencial, contribuyendo de forma participativa en la investigación biomédica traslacional. El objetivo principal es crear una estructura que permita el abordaje de la investigación terapéutica de la enfermedad", explica el doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, Director del IPER y coordinador de este proyecto.

Las familias de los afectados, que tendrán una participación activa en esta jornada, compartirán sus expectativas y necesidades. Además, habrá un reconocimiento médico de los niños por parte del equipo del Hospital Sant Joan de Déu, en cuyas instalaciones se celebrará este encuentro.

"Esta primera jornada es un gran paso en la enfermedad de Menkes para todos los afectados y familiares. Servirá para que quede constancia de que estamos haciendo frente día a día a una enfermedad terrible. Al estar presentes familiares y afectados, podremos hablar con alguien que está pasando por lo mismo que nosotros, lo que nos ayudará a todos en muchos sentidos. Además, nos abre la puerta a la esperanza en encontrar una solución", subraya Llanos Moraga, presidenta de la Asociación Amigos de Nono.

Diversos investigadores y responsables clínicos hablarán sobre los aspectos básicos y clínicos de la enfermedad de Menkes, el diagnóstico y tratamiento de esta patología y los trastornos del metabolismo de metales asociados al gen *ATP7A*.

Los especialistas participantes en esta jornada se reunirán finalmente para unificar tratamientos y protocolos clínicos para la enfermedad de Menkes.

Más información sobre la jornada:

http://www.ciberer.es/agenda/i%C2%AA-jornada-nacional-de-la-enfermedad-de-menkes

Sobre la enfermedad de Menkes

La enfermedad de Menkes es un trastorno multisistémico grave del metabolismo del cobre, caracterizado por una neurodegeneración progresiva y marcadas anomalías del tejido conectivo.

La enfermedad de Menkes está causada por mutaciones en el gen *ATP7A* que codifica una proteína de transporte de cobre. El defecto dificulta al organismo la absorción intestinal y la distribución del cobre desde la sangre hasta otros órganos. En consecuencia, el cerebro y otros tejidos no reciben suficiente cobre, esencial para el funcionamiento de varios órganos. Los niveles bajos de este elemento pueden afectar

a la estructura del hueso, la piel, el cabello y los vasos sanguíneos e interferir con la función nerviosa.

Hasta la fecha, se han descrito unas 200 mutaciones diferentes en el gen de la *ATP7A*, sin que haya sido posible determinar todavía una correlación obvia entre las mutaciones y el curso clínico.

Su incidencia al nacimiento es de 1/300.000 en Europa y de 1/360.000 en Japón. En Australia, se ha descrito una incidencia anual más alta (1/50.000-100.000), que puede ser debida a un efecto fundador.

Sobre Amigos de Nono

Amigos de Nono es una asociación creada por los padres de Antonio ("Nono"), un niño albaceteño de tres años que sufre la enfermedad de Menkes, con el fin de recaudar fondos para la investigación en esta enfermedad. Han organizado mercadillos y galas benéficas, entre otros tipos de eventos, con el fin de obtener recursos para la investigación.

Más información en la web amigosdenono.com y en la página de Facebook https://www.facebook.com/amigosantonio.

Sobre CIBERER

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía y Competitividad). El CIBER en su Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER) es el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente y dé respuestas científicas a las preguntas nacidas de la interacción entre médicos y enfermos. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 62 grupos de investigación. Además, cuenta con 20 grupos clínicos vinculados.

Sobre el IPER/Hospital Sant Joan de Déu

El Hospital Sant Joan de Déu cuenta desde el 28 de febrero de 2015 con un servicio transversal específico: el Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) creado para avanzar en el conocimiento y la investigación de estas patologías muy poco prevalentes, ofrecer una atención asistencial integral a los más de 10.000 pacientes

con enfermedades minoritarias que son tratados actualmente en el centro y facilitar un diagnóstico más rápido a los que las padecen y tardan en ser diagnosticados.

El Hospital Sant Joan de Déu es uno de los principales referentes dentro y fuera de Catalunya en pediatría, obstetricia y ginecología, y en áreas de alta especialización como las neurociencias, la neonatología, la oncología, la cardiocirugía o las enfermedades raras. El centro, que pertenece a la Orden hospitalaria de San Juan de Dios, atiende cada año más de 120.000 urgencias, 25.000 ingresos y 200.000 visitas, combinando la última tecnología con una asistencia personalizada basada en sus valores de hospitalidad y solidaridad.