

Nombre de ONG	Asociación pro-niños con enfermedades progresivas (APRONEP-ER) desde 1991
<p>Descripción breve de la ER</p> <p>BATTEN Lipofuccinosis ceroida-neuronal (CLN6)</p> <p>ORPHA:228363 ...</p> 	<p>La enfermedad de Batten es el nombre común para una amplia clase de trastornos hereditarios, fatales y poco frecuentes del sistema nervioso. Conocidos como lipofuscinoses neuronales ceroidas (neuronales ceroid lipofuscinoses o NCL en inglés). El defecto en un gen específico desencadena una cascada de problemas que interfieren con la capacidad de una célula de reciclar ciertas moléculas. La enfermedad tiene varias formas que comparten algunas de las mismas características y síntomas, pero varían en gravedad y la edad. Cada forma se produce por una mutación en un gen diferente. En CR, desde 1998, se identificó la variante costarricense infantil tardía, mapeada en el gen LNCL6 y el cromosoma 15, por la Dra. Rose Mary Boustani (estudio gestionado por APRONEP). CLN6 es una enfermedad neurodegenerativa rara de herencia autosómica recesiva, que provoca la pérdida progresiva de las habilidades adquiridas con retraso motor, pérdida visual, convulsiones y ataxia. Los genes mutados no producen las cantidades adecuadas de proteínas importantes para la función lisosomal.</p> <p>Principales síntomas: cambios de conducta y personalidad, torpeza, problemas de aprendizaje, de concentración, confusión, ansiedad, problemas en el sueño, movimientos involuntarios, convulsiones, declinación intelectual y motoras y la ceguera.</p> <p>Tratamiento: de sostén. No se ha encontrado la cura o terapia génica para el CLN6 (2017-terapia de remplazo para CLN2).</p>
<p>Principales retos</p>	<p>Diagnóstico temprano (pruebas genéticas), consejería genética e identificación de perfil genético molecular para determinar portadores, educación a cuidadores, atención integral pertinente en centros de salud de acogida (recursos, conocimiento y medicamentos óptimos de sostén. Investigación.</p>
<p>Contacto por APRONEP</p>	<p>Yamileth Chaves Soto, Tel 8826-9095 Thais González Serrano, Tel. 8888-3366</p>