



Secciones 

 INSTITUTO NACIONAL DE LAS MUJERES 

Publicidad

Salud

Genetista costarricense ayudó a descubrir mutaciones relacionadas con enfermedad rara

Mónica Penón Portmann es pediatra especialista en genética y trabaja en el Hospital de Niños de Seattle, EE. UU.; mutaciones están asociadas con depósito de hierro

Regalar

 Escuchar

Por Irene Rodríguez

24 de marzo 2024, 03:37 p. m.

La costarricense Mónica Penón Portmann es parte de un grupo de científicos que descubrió mutaciones decisivas en un gen que está directamente relacionado con [una enfermedad rara](#). Los resultados de esta investigación fueron [recientemente publicados en la revista HGG Advances](#).

Penón, de 39 años, se graduó primero en Química en Estados Unidos y luego regresó a Costa Rica donde estudió Medicina y se especializó en Pediatría en la Universidad de Costa Rica y el Hospital Nacional de Niños (HNN). Posteriormente, estudió Genética clínica y se subespecializó en errores innatos del metabolismo. Actualmente trabaja en Hospital de Niños de Seattle, en EE. UU. y es profesora en la Universidad de Washington.

Desde que estudiaba Pediatría, la costarricense se interesó particularmente en metales en el cuerpo (como el hierro y el cobre, entre otros). Y es precisamente este hallazgo de esta mutación.

Mientras ella realizaba su posdoctorado en la Universidad de California, en San Francisco, descubrió una niña que estaba afectada por una enfermedad que no tenía diagnóstico. Nadie le hacían resonancias magnéticas de su cerebro, donde se veía que había depósitos de hierro.



PUBLICIDAD

IV.LOUNGE

Refuerce las defensas del organismo con



IVLounge Costa Rica - Patrocinado

Megadosis de Vitamina C:

Agende su cita >

IV.LOUNGE

Disminuye el cansancio y estrés



IVLounge Costa Rica - Patrocinado

Un tratamiento intravenoso diseñado

Agende su cita >

IV.LOUNGE

Confort y al



IVLounge Costa Rica - Patrocinado

para inmi

Agen

Gracias a recursos que hay para genetistas en Internet lograron dar con otros científicos en diferentes partes del mundo y se percataron de que había otras cuatro pacientes con características muy similares. Los cuatro casos eran femeninos y sus edades al momento del inicio de la investigación oscilaban entre el año y 8 meses y los 19 años. Ninguna de estas mujeres tenía relación de parentesco.

Publicidad

Ellas mostraron retraso en el desarrollo de habilidades como sentarse, ponerse de pie, caminar o hablar. Dos eran epilépticas y una había tenido una única convulsión. Desafortunadamente, dijo la científica, esta enfermedad es devastadora y puede ser mortal, de hecho, una de las pacientes falleció durante el proceso de investigación. Quienes sobreviven no tienen calidad de vida.

Publicidad

Científica costarricense participa de descubrimiento de mutaciones que motivan enfermedades raras

LEA MÁS: 3.000 ticos dependen de medicamentos para tratar enfermedades raras

Las pesquisas

A todas las participantes se les tomaron muestras de sangre para hurgar entre sus genes. Se hizo una secuenciación genética grande para encontrar variantes patogénicas (mutaciones). Encontraron que estas variantes estaban asociadas un **gen llamado FTH1 que trabaja con una proteína llamada ferritina**, una de las encargadas de guardar y transportar hierro, no tuvieran una función normal.

“Los genes son como oraciones que tienen un sentido y una instrucción. Estas variantes cambiaban las instrucciones y hacían que la oración terminara de forma temprana y no tuviera sentido”, explicó Penón.

Estas variantes se llaman “de novo”, es decir, no fueron heredadas de ninguno de sus progenitores, los genes cambiaron por primera vez en las pacientes.

Donaciones de las familias permitieron la recolección de fibroblastos de la piel, estos son células que contribuyen a la formación de tejido conectivo. Este tejido es un material celular fibroso que soporta y conecta otros tejidos u órganos. Est son los encargados de la producción de colágeno.

Ahí fue como vieron que en los diferentes tejidos había un **exceso de depósito** asociación entre estas variantes y el depósito de hierro en el cuerpo. Y estos c: tuvieran funciones extra.

“La proteína aumenta su función, cambia la estructura y no puede sostener el h diferentes tejidos”, expresó la científica.



Mónica Penón (primera a la izquierda) con el equipo de trabajo del Hospital de Niños en Seattle. Fotografía: Cortesía (Erik Stuhau)

La genetista aclaró que el hierro es importantísimo para el organismo, y tiene funciones como la formación de la hemoglobina, sustancia vital para el transporte del oxígeno en la sangre. También trabaja en la regulación de la temperatura del cuerpo, en el trabajo de la tiroides y en las actividades cerebrales. El asunto es que debe haber balance, tanto el exceso como el faltante pueden tener consecuencias.

Finalmente, utilizaron un nuevo tipo de tratamiento con unas moléculas que se unen al ARN (ácido ribonucleico), que es el encargado de codificar la proteína y logran silenciar esa copia del gen. En los experimentos *in vitro* se logró capacitar de nuevo la función de la proteína.

“Esto podría allanar el camino de estas enfermedades que en este momento no tienen ningún tratamiento, y son devastadoras y neurodegenerativas”, puntualizó.

LEA MÁS: [Enfermedades raras: Bebé enfrenta padecimiento visto solo dos veces en Costa Rica](#)

Entender mejor la enfermedad

En estos días, Penón busca más pacientes con estas características. Estos cinco casos fueron los primeros reportados en el mundo, pero es muy probable que haya más sin diagnóstico.

Encontrar más pacientes con síntomas similares y luego determinar si tienen en común algo para ayudarles y acompañarlos con su enfermedad. También servirá para hacer un estudio natural del padecimiento, las diferencias en la presentación de la enfermedad (los síntomas y en qué intensidad) y la “arquitectura genética”.

Esto también llevaría a tratar de comprobar las hipótesis anteriores del estudio y explorar nuevas opciones de tratamiento.

“Los pacientes pueden estar en muchos lugares del mundo donde no hay acceso a exámenes diagnósticos como los hay en Estados Unidos”, afirmó la escazuqueña.

Incluso, ella dio el ejemplo de Costa Rica, donde los pediatras no tienen la posibilidad de pedir estudios genéticos amplios como en el país norteamericano; ahí hay resultados en una semana.

En enfermedades tan raras, por su escasa frecuencia, para demostrar que el medicamento es eficaz debe conocerse bien la historia natural de la enfermedad sin tratamiento y tener bien definidos los “marcadores” (cambios) que van a buscarse para determinar que el tratamiento sí funciona. Sin embargo, el obstáculo es que en muchas ocasiones la detección temprana es decisiva para que el tratamiento funcione.

Penón dice que estos trabajos son los resultados de 40 años de estudio y trabajo. Ella quiere seguir a las familias con



Únase al canal de La Nación en WhatsApp

Reciba el boletín: **Alerta informativa**

Noticias de última hora, en tiempo real

documentacion@inamu.go.cr

Suscribirme

☐ Deseo recibir comunicaciones

genética

enfermedades raras

hierro

enfermedades genéticas

medicina genética

Mónica Penón Portmann



Irene Rodríguez

Periodista de Ciencia y Salud. Trabaja en La Nación desde 2009 y en periodismo desde 2004. Graduada de Comunicación Colectiva en la Universidad de Costa Rica, donde egresó de la maestría en Salud Pública. Premio Nacional de Periodismo Científico 2013-2014. Premio Health Systems Global 2018. Becada del Fondo Global de Periodismo en Salud 2021.



LE RECOMENDAMOS

Presidente Rodrigo Chaves se pronuncia sobre trámite legislativo para levantar su inmunidad



Nuevo vacunación contra fiebre amarilla en el Estadio Nacional: así puede sacar la cita



Saprissa anuncia la muerte de uno de sus exentrenadores



En beneficio de la transparencia y para evitar distorsiones del debate público por medios informáticos o aprovechando el anonimato, la sección de comentarios está reservada para nuestros suscriptores para comentar sobre el contenido de los artículos, no sobre los autores. El nombre completo y número de cédula del suscriptor aparecerá automáticamente con el comentario.

Publicidad



Publicidad

Lo más leído

1. Mujer habría acudido a cajeros automáticos a sacar \$32.000 obtenidos en estafas informáticas

2. Nuevo vacunación contra fiebre amarilla en el Estadio Nacional: así puede sacar la cita

3. Saprissa anuncia la muerte de uno de sus exentrenadores

4. Tendremos nueva moneda de ₡100 y será un homenaje al swing criollo

5. Presentador de Teletica reveló algo que hizo cuando trabajó en ‘Telenoticias’ y no quedó bien parado



© 2025 Todos los derechos reservados, cualquier uso requiere autorización expresa y por escrito de Grupo Nación GN S.A.

Sobre nosotros

Grupo Nación

La Teja

El Financiero

Revista Perfil

Sabores

Aplicaciones

Boletines

Versión Impresa

Negocios

Todo Busco



Parque Viva
Páute con nosotros
Printea

Términos y condiciones

Políticas de privacidad
Condiciones de uso
Estados financieros
Reglamentos

Servicio al cliente

Contáctenos
Centro de ayuda
Planes de suscripción



Miembro del Grupo de Diarios América (GDA)