



ESTA PUBLICACION

*Quistes Peritoneales**Cambios Inflamatorios y su Relación con el Cáncer**Hipofosfatasia Prenatal*QUISTES
PERITONEALES

"Los quistes de inclusión peritoneal (PIC) son lesiones uniloculares o multiloculares revestidas por células mesoteliales blandas. Si bien la mayoría son pequeños y localizados, algunos ejemplos raros pueden ser grandes o multifocales con afectación peritoneal difusa, lo que causa preocupación clínica e incluso patológica por una posible malignidad. No se identificaron alteraciones clonales en ninguno de los PIC probados (análisis mutacional y de fusión en 5, micromatriz cromosómica en 1). A pesar de las recurrencias locales limitadas, demostramos que incluso los PIC grandes y multifocales pueden carecer de alteraciones genómicas identificables y están asociados con resultados benignos". The American Journal of Surgical Pathology, 31 de mayo de 2024.

CAMBIOS INFLAMATORIOS Y SU RELACIÓN CON EL CÁNCER

"El cambio epitelial serrado (SEC) en la enfermedad inflamatoria intestinal se define con mayor frecuencia como un cambio mucoso hiperplásico similar a un pólipo detectado en biopsias aleatorias. Aunque se ha informado que la SEC está asociada con un mayor riesgo de neoplasia colorrectal sincrónica y/o metacrónica, aún se desconoce si el SEC representa una forma de lesión displásica a pesar de la falta de evidencia morfológica de esta. Dado que el riesgo de neoplasia colorrectal en la colitis ulcerosa (CU) se correlaciona positivamente con una mayor inflamación histológica, este estudio investigó si una mayor inflamación del colon es un factor de riesgo independiente para el SEC. El origen étnico y la duración y extensión de la CU, se correlacionaron significativamente con la detección de SEC ($P > 0,05$). En conclusión, el desarrollo de SEC en la CU no se asocia significativamente con un aumento de la inflamación histológica. Dada la asociación reportada de SEC con un mayor riesgo de neoplasia colorrectal sincrónica y/o metacrónica, junto con la presencia de alteraciones moleculares en algunos casos (como mutaciones de TP53 y aneuploidía), el SEC puede representar un indicador morfológico temprano de enfermedad segmentaria o pan- anomalías moleculares del colon que no han avanzado lo suficiente como para provocar una neoplasia colorrectal, en lugar de ser una forma de displasia". The American Journal of Surgical Pathology. vol. 49. No. 6, June 2024.

HIPOFOSFATASIA PRENATAL

Caso clínico. "Durante una cita de ultrasonido de 20 semanas de gestación, hay una noticia devastadora: los huesos del bebé están rotos y arqueados. A pesar de ello, el bebé nace y se desarrolla bien. Después de la prueba, todos los signos apuntan a hipofosfatasia. Y gracias al tratamiento de reemplazo de enzimas que cambia la vida, hoy, este niño y muchos otros con esta rara enfermedad ósea viven vidas felices y saludables. La terapia de reemplazo enzimático ha cambiado absolutamente las reglas del juego en el tratamiento de enfermedades raras. Todo el paradigma del reemplazo de enzimas es algo de lo que se ha hablado durante años, tan pronto como entendimos realmente que algunas de estas enfermedades fueron causadas por cambios en las enzimas dentro del cuerpo. Ha existido la hipótesis de que se podría reemplazar la enzima, pero fue necesario hasta principios de la década de 1990 antes de que pudiéramos hacerlo. Y desde entonces, una serie de afecciones requieren terapia de reemplazo enzimático. Por eso es un momento emocionante para practicar la genética." Tomado de DDX., temporada 10, episodio 3.