



General | Mar Moya | Actualitzat el 03/09/2021 a les 07:02

Identifiquen un gen que augmenta el risc d'endometriosis

La revista Science Translational Medicine publica una investigació de diverses entitats sobre un gen específic que augmenta el risc de patir la malaltia i la possibilitat d'abastar més tractaments

[inici centrareport] Una investigació de la Universitat d'Oxford, el Baylor College of Medicine i la Universitat de Wisconsin-Madison y Bayer AG ha identificat un **gen que augmenta el risc de desenvolupar endometriosis** des del primer període. Aquest s'identifica com **NPSR1** i ha estat trobat arran d'anàlisis exhaustius genètics en humans i primats. Els resultats aporten coneixement sobre la malaltia poc coneguda que moltes dones pateixen i obren la porta a **noves possibilitats de tractaments no farmacològics ni hormonals**, que són els vigents actualment.

En un nou treball publicat en **Science Translational Medicine** per part de la Universitat d'Oxford en col·laboració amb altres entitats investigadores va comptar amb la participació de més d'**11.000** dones saludables i amb endometriosis. Les individus amb la malaltia més severa posseeixen variants en un gen conegut com a NPSR1, una troballa que també estava present en 849 primats no humans amb endometriosis. Els autors suggereixen que el sistema NPSR1 pot ser un potencial objectiu no hormonal per tractar l'endometriosis.

L'endometriosis és una malaltia que afecta exclusivament a **190 milions de dones**. Tot i que depenen de l'estudi la xifra és variable, es parla d'un **5-10%** de la població femenina en edat reproductiva. Es defineix com el trastorn que provoca que l'**endometri**, teixit que recobreix l'úter, **creixi fora de la zona uterina** i normalment es posiciona a les trompes, els ovaris o altres llocs depenent de la complicació i l'estadi de la malaltia.

Això provoca sagnats abundants, febre, dismenorrea invalidant (dolor menstrual), o inflamació, entre altres conseqüències. La patologia és **crònica** i difícil de diagnosticar a l'estat espanyol a causa de la poca investigació i desconeixement per part dels metges i la població, la qual té molt ben integrat la idea errònia que el dolor menstrual és completament normal.

De mitjana, la pacient pot trigar entre **8 i 10** anys per a rebre el diagnòstic, dada que també fa que el seu tractament sigui desafiant per no saber com actuar. Les opcions terapèutiques disponibles actualment són químiques o quirúrgiques amb grans **efectes secundaris**, ja que no existeix cap cura, almenys definitiva, per a la malaltia. L'endometriosis té quatre graus de complicació de major a menor gravetat i no sempre l'ecografia transvaginal la pot detectar.

A Barcelona poques clíniques privades com la **Women's** tenen maquinària i coneixement sobre la causa, i el cost oscil·la entre els 100 i 160 euros per visita. En conseqüència, viure amb endometriosis pot tenir un efecte negatiu en la salut física i mental i arribar a complicar la qualitat de vida; és un àmbit de la salut de les dones sense satisfer i que requereix investigació urgent per la freqüència amb què la menstruació afecta la dona. [ficentrareport]