# O presidente de ANASBABI CILIOPATÍAS traslada a Santalices a situación e os problemas das persoas afectadas polas enfermidades raras

**Santiago, 14 de abril de 2016.-** O presidente do Parlamento de Galicia, Miguel Ángel Santalices Vieira, entrevistouse hoxe no seu despacho da Cámara, co presidente da Asociación Nacional da Síndrome de Bardet-Biedl e Ciliopatías (ANASBABI CILIOPATÍAS), José Carlos Pumar Martínez, que lle trasladou información sobre o traballo que desenvolven desde esta entidade e explicou a situación e os problemas aos que se enfrontan as persoas afectadas polas enfermidades raras.

Segundo Pumar Martínez, os rexistros apuntan a existencia de 80.000 persoas afectadas por algunha enfermidade rara en Galicia.

Defínense como ciliopatías diferentes enfermidades monoxénicas dexenerativas como a enfermidade poliquística renal, a nefronoptisis, retinose pigmentaria, a síndrome Bardet-Biedl, a síndrome Joubert ou o Meckel, entre outras. Poden catalogarse como ciliopatías, un concepto recente, as enfermidades que causan unha disfunción ou mal funcionamento dun organelo celular, parecido ao cabelo, chamado cilio. Os cilios participan na transducción dunha variedade de sinais extracelulares que inflúen na polaridade, crecemento neuronal, diferenciación ou mantemento dos tecidos. Unha ampla gama de sinais pode recibirse polos receptores ciliares que inclúen a fotosensación, mecanosensación, osmosensación, termosensación, sensación hormonal e olfatoria.

Saúdos,
Gabinete de Comunicación do Parlamento de Galicia.

Departamento de Prensa: Gabinete da Presidencia do Parlamento de Galicia
Tel. 981 551 329 – Fax.: 981 551 400; e-mail: carlos.varela.castineiras@parlamentodegalicia.gal