

24/04/2010

## El Hospital La Fe presenta los últimos avances en aproximaciones terapéuticas para tratar la enfermedad de Huntington

- La Corea de Huntington, con una prevalencia de 5-10 de cada 100.000 personas en la población española, es una enfermedad neurológica hereditaria rara caracterizada por una progresiva degeneración del sistema nervioso central
- La Unidad de Genética del Hospital La Fe de Valencia cuenta con un programa de fecundación in vitro con diagnóstico genético preimplantacional en enfermedades monogénicas



» [elperiodic.com](http://www.elperiodic.com)

Grupos de investigadores de distintos centros hospitalarios nacionales, tanto clínicos como básicos, que trabajan en los diferentes aspectos de la enfermedad de Huntington se han reunido esta mañana en la primera Jornada de la Enfermedad de Huntington organizada por el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Fe, el Servicio de Neurología del hospital y el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) para abordar los avances en el diagnóstico preimplantacional y prenatal y las aproximaciones terapéuticas, con el objetivo de encontrar una futura terapia de esta patología.

El Dr. José M<sup>o</sup> Millán, responsable del Grupo de Investigación de Enfermedades Neurosensoriales del IIS-La Fe y Jefe de Grupo del CIBERER, ha destacado que el hecho de conocer que se va a padecer una enfermedad que no tiene cura antes de que ésta aparezca tiene una serie de problemas éticos y legales asociados. "Dadas las peculiaridades de esta enfermedad – ha explicado –, sobre todo el inicio tardío de la misma, que hace que cuando la enfermedad se manifiesta (unos 40 años en la mayoría de los casos) las personas ya han dejado descendencia, es muy importante el diagnóstico tanto clínico como molecular de la misma. Actualmente, no hay tratamiento y la confirmación genética de la misma permite que el paciente conozca si va a padecer la enfermedad o no y por lo tanto adoptar determinadas opciones de vida y reproductivas."

La Unidad de Genética del Hospital Universitario La Fe de Valencia cuenta con un programa de fecundación in vitro con diagnóstico genético preimplantacional en enfermedades monogénicas que ha sido presentado por la Dra. Edurne Novella. Esta herramienta es muy útil en casos muy concretos en los que existe elevado riesgo de transmisión genética de determinadas enfermedades a la descendencia como en el caso de la enfermedad de Huntington, "ya que permite estudiar las posibles anomalías genéticas en el embrión antes de ser transferidos al útero materno", ha explicado Novella. El objetivo final de esta técnica es lograr una descendencia sana y acabar con la transmisión de la patología

José Lucas, investigador perteneciente al Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa" (centro mixto CSIC-Universidad Autónoma de Madrid) y al Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED), ha abordado en su ponencia las investigaciones que desarrolla con modelos animales para explorar la reversibilidad de esta patología y las posibles estrategias terapéuticas. "Nuestro grupo ha sido pionero en la utilización de modelos transgénicos condicionales para el estudio de las enfermedades neurodegenerativas. Este abordaje permite activar o inactivar la expresión del transgén patogénico en distintos momentos de la vida del animal (mediante la administración de un fármaco inocuo como las tetraciclina).

Esto hace posible investigar qué aspectos de la patología pueden ser revertidos una vez iniciada la sintomatología. Nos planteamos estudios de reversibilidad en estadios muy avanzados de la patología en animales viejos en los que ya ha tenido lugar una pérdida de neuronas debida a la enfermedad. Este estudio reveló que la recuperación motora sigue siendo posible pese a la pérdida del 20% de las neuronas estriatales", ha comentado el Dr. Lucas.

Además de los estudios de reversibilidad, en los últimos años la investigación del grupo del Dr. Lucas se ha centrado en explorar el mecanismo molecular por el cual la proteína huntingtina mutada induce la patología y en ensayar posibles nuevas terapias experimentales en los modelos animales. Una de las hipótesis patogénicas analizadas es la alteración en los niveles y función del canal iónico activado por ATP extracelular P2X7. Estos estudios revelaron un posible efecto terapéutico del antagonista P2X7 Brilliant Blue B (BBG) en estadios avanzados de la enfermedad en los modelos animales.

La Dra. María José Trujillo, del Servicio de Genética de la [Fundación Jiménez Díaz de Madrid](#), ha tratado la importancia de la confirmación genética de la mutación responsable de la enfermedad de Huntington (el gen IT15 localizado en el cromosoma 4) para establecer el diagnóstico con certeza. "El método más sencillo y seguro para llegar al diagnóstico –ha apuntado– se realiza mediante la técnica de reacción en cadena de la polimerasa. No obstante, no siempre se realiza adecuadamente este

### Noticias relacionadas

- ▶ [El Hospital Vega Baja ha insertado 1060 marcapasos desde que puso en marcha este servicio](#)
- ▶ [El General de Alicante participa en una Jornada de Telecirugía en patología uterina benigna y endometriosis](#)
- ▶ [Climent reivindica la importancia de la investigación para salir de la crisis en su visita al 6º Encuentro de Puertas Abiertas de la UJI](#)
- ▶ [Cuestación contra el cáncer en Rafelbunyol](#)
- ▶ [El Consell establece las bases de los premios "Salud y Sociedad 2010"](#)

diagnóstico. Se pueden producir dificultades en relación al diagnóstico genético y errores en la interpretación”.

La Dra. María Antonia Ramos, del Servicio de Genética del Hospital Virgen del Camino de Pamplona, ha hecho un repaso de la investigación en la enfermedad de Huntington como un modelo de colaboración entre la comunidad científica y las familias afectadas. Desde los últimos años de la década de los 70, la comunidad científica y las asociaciones de familiares han trabajado conjuntamente para asegurar el progreso de la investigación utilizando tecnología puntera.

El gen de la enfermedad de Huntington fue el primer gen que se localizó a nivel cromosómico, usando técnicas de biología molecular, sin tener conocimiento previo alguno al respecto. La labor conjunta de diversos laboratorios con tecnología genético-molecular innovadora consiguió, 10 años más tarde (1993), identificar el gen y la mutación responsable de la enfermedad. El análisis de este gen explicaba las características genéticas de la enfermedad de Huntington y permitía desarrollar un método definitivo de diagnóstico. Por otro lado, el desarrollo de modelos animales facilita el análisis de los mecanismos de actuación de la proteína anómala (huntingtina) y permite conocer con mayor profundidad las vías metabólicas a través de las cuales produce sus efectos deletéreos. “Afrontamos ahora un nuevo reto: la traducción de los resultados de toda esta labor de investigación en un tratamiento efectivo”, concluirá la doctora Ramos.

#### Sobre la enfermedad de Huntington

La enfermedad de Huntington, también conocida como Corea de Huntington, es causada por un defecto genético en el cromosoma número 4. Esta enfermedad neurológica es causada por un defecto genético en el cromosoma 4, donde se produce una expansión patológica del triplete CAG. Normalmente, el triplete CAG se repite de 10 a 35 veces, pero en una persona con la enfermedad de Huntington, puede repetirse de 36 a 120 veces.

A medida que el gen se transmite de una generación a la siguiente, el número de repeticiones CAG tiende a ser más grande, de forma que cuanto mayor sea el número de repeticiones, mayor será la posibilidad de presentar síntomas a una edad más temprana.

Hay dos formas de la enfermedad de Huntington y la más común es la de aparición en la edad adulta. Las personas con esta forma de la enfermedad generalmente presentan síntomas a mediados de la tercera y cuarta década de sus vidas.

La enfermedad de Huntington es una enfermedad neurológica rara, con una prevalencia de 5-10 de cada 100.000 individuos en la población española, que pertenece al grupo de las demencias (disminución irreversible de la facultad mental) primarias y consiste en un trastorno hereditario, progresivamente degenerativo del sistema nervioso central (sistema formado por el encéfalo y la médula espinal). Se caracteriza por corea (movimientos involuntarios del músculo), alteraciones del comportamiento y demencia.

#### Sobre CIBERER

El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) es pionero en Europa y cuenta con pocas referencias en el panorama internacional como modelo de institución consorciada. Promovido por el Ministerio de Ciencia e Innovación a través del Instituto de Salud Carlos III, integra a 30 entidades fundamentalmente públicas pero también del ámbito privado que investigan sobre enfermedades raras. El CIBERER gestiona, coordina esfuerzos y genera sinergias entre 61 grupos de investigación y más de 700 científicos e investigadores.

El CIBERER actúa como vehículo entre la investigación biomédica, los servicios de salud y los pacientes y familiares. Asimismo, apoya y potencia acciones encaminadas a ofrecer servicios de investigación para el conjunto de enfermedades raras como son mejorar los recursos humanos y materiales de los grupos de investigación; favorecer la colaboración promoviendo sinergias entre los diferentes grupos; desarrollar proyectos de investigación cooperativa y explotar nuevas hipótesis científicas y desarrollos tecnológicos; explicar a la sociedad el valor de la investigación sobre enfermedades raras, ayudando a conocer las necesidades que tienen enfermos y familiares; y por último, crear puentes y colaboraciones con otros centros de investigación y empresas farmacéuticas y biotecnológicas.

#### [Naranjas Frescas En 24h](#)

Naranja valencia Del Árbol A Casa.  
Pedido Online Ya!

Anuncios Google

Puntuación: 0.0/5



Compartir esta noticia en:



Nota: debes estar registrado en estos servicios para anotar el contenido

**No hay comentarios en la noticia**

Si deseas registrar tu nombre e imagen en los comentarios haz [click aquí](#)