
Versió per a imprimir



Una proteïna podria ajudar a comprendre els problemes de la síndrome de Down

Una proteïna podria ajudar a comprendre alguns dels problemes de la síndrome de Down. Investigadors del Centre de Regulació Genòmica de Barcelona han identificat una proteïna, la DYRK1A, que regula la mort cel·lular i que està codificada en un gen del cromosoma 21. Aquest gen és el mateix que, en copiar-se erròniament tres vegades, provoca la síndrome de Down, també coneguda com a trisomia del parell 21. Els investigadors han observat que aquest gen és molt sensible al nombre de còpies que es troba el genoma i destaquen que la DYRK1A té un paper molt important en la mort cel·lular.

Una proteïna que regula la mort cel·lular pot explicar alguns **problemes associats** a la síndrome de Down. Segons un estudi del [Centre de Regulació Genòmica](#) (CRG) de Barcelona, publicat a la revista "[Development Cell](#)", la proteïna DYRK1A té un paper regulador molt important en l'apoptosi, o mort cel·lular, de cèl·lules del sistema nerviós.

El gen que codifica aquesta proteïna es troba en el cromosoma 21 del genoma humà. Aquest cromosoma és el mateix que provoca la [síndrome de Down](#), en copiar-se erròniament. En aquest trastorn genètic, el cromosoma 21 apareix tres cops en comptes dels dos que és habitual.

Els investigadors han observat que aquest gen que codifica la proteïna és **molt sensible al nombre de còpies** que es troba el genoma. Per això, quan es troba en una còpia o en tres còpies, en comptes de les dues habituals, causa efectes molt importants en el desenvolupament del sistema nerviós central. Aquesta sensibilitat també afecta la proteïna **DYRK1A**. Segons ja va descriure el grup de Models Animals de Malalties Humanes del CRG, baixos nivells d'aquesta proteïna provoquen manca d'algunes poblacions neuronals, mentre que nivells elevats causen l'efecte contrari.

Un exemple d'aquesta situació és el que es pot observar en la síndrome de Down, en què, a causa de la **trisomia del cromosoma 21**, els individus tenen tres còpies del gen en comptes de dos. La investigació liderada per la científica Mariona Arbonés ha descrit un dels mecanismes moleculars que generen aquests processos. La proteïna DYRK1A regula la **cadena d'esdeveniments** que fan que la cèl·lula mori per [apoptosi](#). Segons explicacions científiques, aquest paper regulador es deu a la capacitat que té la proteïna per fosforilar -en química aquest terme descriu la incorporació d'un grup fosfat a una molècula- una proteïna clau de la cascada de processos, la caspasa-9.

Arbonés ha explicat que "sovint la mort cel·lular s'associa a degeneració o envelliment, però és molt important també durant el desenvolupament, especialment en el sistema nerviós, on tant la proliferació com la mort cel·lular estan exquisidament regulades". La investigadora sosté que els resultats "**obren una porta per entendre**" la implicació de la proteïna en la síndrome de Down. La importància de la proteïna DYRK1A en la mort cel·lular s'ha demostrat en un context fisiològic, durant el desenvolupament de la retina, i no només en cultius.