

## Dos mujeres contra la enfermedad de Huntington



La **enfermedad de Huntington**, genética y hereditaria, está ocasionada por la múltiple repetición de una secuencia de ADN en el gen que codifica una proteína llamada **huntingtina**. **Mireia Garriga-Canut y Carmen Agustí Pavón**, Investigadoras del Centro de Regulación Genómica de Barcelona (CRG), hablan sobre los avances en el estudio de esta enfermedad y sobre los últimos resultados obtenidos para intentar retrasar la aparición de los síntomas.

Investigadoras del Centro de Regulación Genómica de Barcelona (CRG) han utilizado las proteínas llamadas '*dedos de zinc*' que existen de forma natural en el organismo y que son capaces de reconocer y unirse a secuencias específicas del ADN, para reducir la expresión del **gen mutante implicado en la enfermedad de Huntington** y retardar su avance en ratones. El estudio fue publicado en la revista *Proceedings of the National Academy of Sciences* (PNAS).

A diferencia de otras **enfermedades neurodegenerativas, como el Alzheimer y el párkinson**, un solo gen es el causante de la enfermedad de Huntington. Una terapia basada en la inhibición de este gen abre las puertas a un tratamiento terapéutico. La **enfermedad de Huntington, genética y hereditaria**, está ocasionada por la múltiple repetición de una secuencia de ADN en el gen que codifica una proteína llamada huntingtina. En las personas que no sufren la enfermedad, esta secuencia se encuentra repetida entre 10 y 29 veces, pero en un enfermo, el triplete se encuentra más de 35 veces.

La **huntingtina** se encuentra en varios tejidos del cuerpo humano, y es esencial para el desarrollo y la supervivencia de las neuronas en el adulto. Cuando el gen mutante está presente, se fabrica una forma aberrante, causante de los síntomas de la enfermedad –movimientos involuntarios, cambios en el comportamiento y demencia–. Aunque hay estudios prometedores, actualmente no existe cura, solo tratamientos paliativos de los síntomas, y los pacientes de Huntington mueren alrededor de 15 años después de la aparición de los primeros síntomas.

A diferencia de otras **enfermedades neurodegenerativas, como el Alzheimer y el párkinson**, un solo gen es el causante de la enfermedad de Huntington. Por eso, una terapia basada en la inhibición del gen causante de esta dolencia abre las puertas a una nueva vía de investigación para el desarrollo de un tratamiento terapéutico.

Una herramienta desarrollada en los últimos años por científicos de todo el mundo se basa en la modificación de unas proteínas que se encuentran de forma natural en todos los seres vivos. Estas proteínas, llamadas proteínas '*dedos de zinc*' –o *Zinc Fingers*, por su nombre en inglés–, reconocen y se unen a secuencias específicas del ADN. Esto permite la regulación de los genes a los que están unidas.

*"Hemos diseñado unos dedos de zinc que reconocen y se unen específicamente a repeticiones de más de 35 tripletes de CAG. Al unirse, impiden que el gen que contiene estas repeticiones se exprese, reduciendo la producción de la proteína huntingtina mutante. Al aplicar este tratamiento a un modelo de ratón que sufre la enfermedad, observamos un retraso en la aparición de los síntomas"* comenta **Mireia Garriga-Canut**, primera autora del estudio e investigadora del grupo de Ingeniería de Red Génica del CRG.

Otra investigadora coautora del estudio, **Carmen Agustí Pavón**, añade que *"el siguiente paso es optimizar el diseño para un tratamiento eficiente y duradero en pacientes. Esto abriría las puertas a una terapia de la enfermedad de Huntington"*.

La investigación fue financiada por el programa FP7 de la Comisión Europea y el Ministerio de Ciencia e Innovación de España.

### También te pueden interesar...

- [En la piel de un paciente con dolor crónico](#)
- [Ictus: una correcta anticoagulación sería clave](#)
- [Se incrementarían los casos de Alzheimer entre mujeres](#)
- [El estrés puede incrementar el riesgo de sufrir Alzheimer](#)
- [Mara Dierssen, una neurocientífica fuera de serie](#)
- [Beatriz García Allende: premio nacional de investigación](#)
- [Teresa Rodrigo y Martine Bosman: Dos mujeres para hallar el bosón de Higgs](#)

¿Ya has visitado [Ciencia y salud](#) en nuestra [ZONA ECO/CIENCIA/TIC](#)?