

Jueves, 04 Abril 2013. Actualizado a las 12:43h

LA RAZÓN.esOPINIÓN
Alfonso Ussía
Los zapatos de RatoEL TIEMPO [Elige tu localidad](#)

Madrid

Max. 12°C
Min. 2°C

PORTADA OPINIÓN ESPAÑA INTERNACIONAL ECONOMÍA SOCIEDAD RELIGIÓN DEPORTES CULTURA TOROS EDICIONES GENTE

SE HABLA DE [Caso Noos](#) [Corea del Norte](#) [Champions League](#) [El desafío independentista](#) [Crítica de libros](#) [PP](#) [Ensayo nuclear Corea del Norte](#) [Venezuela sin Chávez](#) [El Futuro de Venezuela](#)

SALUD / ENFERMEDADES RARAS

Hallan un posible tratamiento para el síndrome de cromosoma X frágil

Me gusta

Twitter 5

Compartir

Imprimir

[Doble clic sobre cualquier palabra para ver significado](#)

ETIQUETAS

[Enfermedades raras](#)

31 de marzo de 2013. 19:09h

Efe. Barcelona.

El Laboratorio de Neurofarmacología de la Universidad Pompeu Fabra (UPF) de Barcelona ha identificado un posible nuevo tratamiento para el síndrome del cromosoma X frágil (SXF), una enfermedad rara que es la causa hereditaria más frecuente de discapacidad intelectual.

El estudio, que se ha realizado en colaboración con científicos del Centro de Regulación Genómica de Barcelona, del IMIM y de la Universidad del País Vasco, demuestra que el sistema 'endocannabinoide' (moléculas producidas en el cerebro similares a los compuestos del cannabis) es una nueva diana terapéutica para tratar esta enfermedad, que afecta a uno de cada 4.000 hombres y a una de cada 6.000-8.000 mujeres.

Los resultados del trabajo, que se publican hoy en la revista 'Nature Medicine', han permitido demostrar que el bloqueo de la actividad del sistema 'endocannabinoide' es eficaz para mitigar los efectos de esta enfermedad, que se manifiesta con problemas cognitivos, ansiedad, comportamiento autolesivo y mayor incidencia de convulsiones.

Según ha informado la UPF en un comunicado, el síndrome del cromosoma X frágil (SXF) se produce por una expansión en el promotor del gen FMR1 que causa el silenciamiento y la pérdida de la proteína FMRP (del inglés "fragile mental retardation protein").

Los pacientes con SXF presentan diferentes grados de discapacidad intelectual, déficit de atención, ansiedad, comportamiento autolesivo, comportamiento autista, macroorquidismo, anomalías faciales y mayor incidencia de convulsiones.

Estos síntomas aparecen en la población que presenta esta mutación genética, en una proporción diferente y de forma diferenciada entre hombres y mujeres.

Aunque existen tratamientos en fase experimental para esta enfermedad, usando como diana subunidades específicas de receptores de glutamato (mGluR5) o receptores para GABA (GABAB), los resultados obtenidos, según la UPF, no han sido demasiado prometedores, por lo que hasta ahora esta enfermedad no tiene tratamiento específico y sólo es posible paliar algunos de sus síntomas.

Los científicos del Laboratorio de Neurofarmacología del Departamento de Ciencias Experimentales y de la Salud de la UPF han empleado un modelo murino (testado en ratones) que reproduce muchos de los síntomas del SXF en humanos.

Con esta aplicación, han demostrado que los receptores para 'cannabinoides' juegan un papel clave en la fisiopatología de la enfermedad.

Trabajos previos del mismo grupo de investigación ya habían descrito que la señalización a través del sistema 'endocannabinoide' es importante en el

VÍDEOS

NOTICIAS DEPORTES

**El abogado de Urdangarín no defenderá a la Infanta**

La Infanta Cristina acude con normalidad al trabajo



Un fuerte temporal causa al menos 48 muertos en Argentina

ENCUESTA

**¿Cree que la amenaza de Corea del Norte es real?**

- Sí
 No

Mediante aproximaciones farmacológicas y genéticas, estos investigadores han observado que el bloqueo de los receptores cannabinoides CB1 normaliza el déficit cognitivo, la falta de sensibilización ante estímulos dolorosos y la susceptibilidad a padecer crisis epilépticas que aparecen en el modelo murino de SXF.

Según la UPF, estos resultados abren una primera posible aproximación terapéutica para el abordaje del SXF mediante el bloqueo de la actividad del sistema endocannabinoide.

Esta investigación es el resultado de un proyecto que comenzó en 2009 gracias a la financiación de la Fundación Marató-TV3 y que ha contado con financiación del Ministerio de Economía y Competitividad, la Fundación ICREA y TECNIO.

Me gusta 5



Este portlet ha sido desinstalado. Por favor, instálelo de nuevo o elimínelo de la página.



Alubias con gulas y langostinos

MÁS RECIENTES MÁS LEÍDO

- 1 El Tesoro supera sus objetivos y coloca 4.300 millones en bonos y obligaciones
- 2 El juez fija para julio de 2014 el juicio por el despido de Bárcenas del PP
- 3 La emisión de deuda sitúa la prima de riesgo a su menor nivel en dos semanas
- 4 El abogado de Urdangarín no defenderá a la Infanta
- 5 La Infanta Cristina acude con normalidad al trabajo

dixio



Anuncios Google

[Síndrome autismo](#)

[Enfermedades salud](#)

[Tratamiento cocaína](#)

Quiénes somos
Contacto
Sugerencias
Tarifas
Protección de datos
Bases Genéricas Sorteos
Aviso Legal

Secciones

Portada Opinión España Internacional Economía Sociedad Religión Deportes Cultura Toros Ediciones Gente

Servicios

Tarifas Publicitarias Promociones 15encasa.com Librería - La Razón Estrenos de Cine Programación TV
El Tiempo Clasificados La Tienda Online Hoteles Páginas Blancas Páginas Amarillas Restaurantes Hoy
Callejero Hemeroteca Cursos Electrónica Madrid HiFi Canal Lotería Viaja con Renfe Abogados de Familia
Anuncios Legales