

ENFERMEDADES RARAS/ Descubren una terapia para el síndrome de cromosoma X frágil

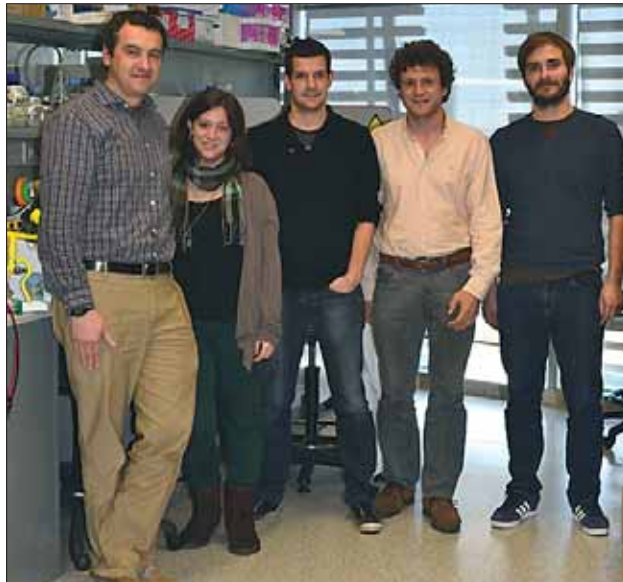
El sistema endocannabinoide se postula como diana en SXF

- Logran normalizar el déficit cognitivo bloqueando CB1 en un modelo de ratón
- Nuevo indicio terapéutico para esta forma hereditaria de discapacidad intelectual

GM REDACCIÓN/EP
Barcelona

No existe un tratamiento específico para el síndrome del cromosoma X frágil (SXF), una enfermedad que afecta a uno de cada 4.000 hombres y a una de cada 6.000-8.000 mujeres y que supone la forma hereditaria más común de discapacidad intelectual.

Ha habido algunas experiencias que no han obtenido los resultados esperados, con subunidades específicas de receptores de glutamato y receptores para GABA, y en esta ocasión un trabajo liderado por el Laboratorio de Neurofarmacología (Neurophar) de la Universidad Pompeu Fabra ha arrojado luz al tratamiento de esta enfermedad con la identificación de una nueva diana terapéutica, el sistema endocannabinoide. Según publican en *Nature Medicine*, han utilizado un modelo murino testado en ratones para reproducir los síntomas de la patología en humanos, que se presenta en forma de discapacidad intelectual, déficit de atención, ansiedad, comportamiento autolesivo, conducta autista, macroorquidismo, anomalías faciales o convulsiones. Y comprobaron que el bloqueo de los receptores cannabinoide CB1 permite



Andrés Ozaita, María Gomis-González, Arnau Busquets-García, Rafael Maldonado y Thomas Guegan, del Departamento de Ciencias Experimentales y de la Salud de la UPF.

controlar el déficit cognitivo, la falta de sensibilidad ante estímulos dolorosos y la susceptibilidad a sufrir crisis epilépticas.

Como explica uno de los investigadores, Andrés Ozaita, este tratamiento favorece la normalización de los síntomas, pero en ningún caso se curaría la enfermedad ya que no se palia la causa de la enfermedad, que es el déficit del gen FM31.

Además de la mejora sintomática, los investigadores comprobaron cambios bioquímicos en la vía de señalización mTOR, que cumple un importante papel en el procesamiento cognitivo.

En esta investigación han colaborado investigadores del CRG y el IMIM de Barcelona, y de la Universidad del País Vasco.

INVESTIGACIÓN

Prueban una terapia de sustitución enzimática en enfermedad de Gaucher

GM REDACCIÓN
Barcelona

Un estudio promovido por la Fundación Española para el estudio y terapéutica de la enfermedad de Gaucher (Feeteg) está probando una nueva terapia de sustitución enzimática, velaglucerasa alfa, para optimizar el tratamiento de la que supone la patología genética de almacenamiento lisosómico más común, pero que sólo afecta a 327 personas en España.

El trabajo, denominado Segavela, está dirigido por Pilar Giraldo, del servicio de Hematología del Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza y responsable de la U-752 del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (Ciberer), y en él se han incluido de momento 12 pacientes con enfermedad de Gaucher tipo 1, aunque se prevé aumentar este número a lo largo del estudio. En él colaboran 13 centros hospitalarios, a los que se prevé que se unan dos centros más, alcanzando así la totalidad de 17 investigadores colaboradores de las especialidades de Medicina Interna y Hematología.

“El estudio recoge información de los resultados clínicos de determinadas pruebas y determinaciones analíticas, y de los efectos del tratamiento, y facilita



Ensayan con velaglucerasa alfa en ELA.

el seguimiento de unas normas de actuación reglamentadas proporcionando una información conjunta en pacientes tratados y evaluados de igual manera, siendo de especial interés los datos obtenidos sobre la seguridad del tratamiento”, afirma Giraldo.

Según valora la responsable del estudio, la existencia de mutaciones complejas, así como la presencia de biomarcadores que ayudan en el diagnóstico y seguimiento, ha permitido avanzar más en el conocimiento de las enfermedades de depósito lisosomal y facilitar la generación de otras opciones de tratamiento en algunas de las más de 40 entidades que constituyen este subgrupo de enfermedades raras.

Los resultados de esta nueva terapia enzimática se esperan para el año 2015.

NEUROLOGÍA/ Las zonas con placas amiloides tienen hasta un 83% menos

La escasez de contactos sinápticos explica el deterioro cognitivo en alzhéimer

- Otro estudio sugiere que la proteína amiloide puede tener un efecto protector

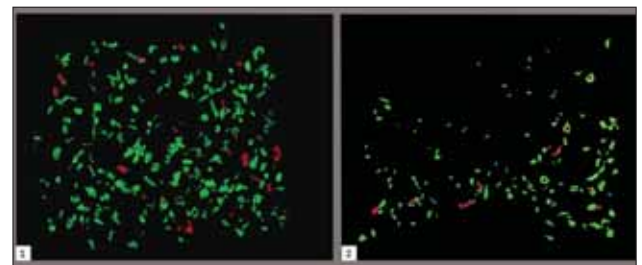
GM C.O.
Barcelona

El número de contactos sinápticos en las regiones del cerebro de las personas con alzhéimer que presentan estructuras patológicas como las placas amiloides son hasta un 83 por ciento menores que en otras más alejadas, según demuestra una investigación desarrollada por el Consejo Superior

de Investigaciones Científicas (CSIC) y publicada en *Journal of Alzheimer's Disease*. Lo han concluido tras reconstruir imágenes en 3D de las muestras *postmortem* de varias regiones cerebrales de cinco donantes, gracias a un ultramicroscopio asociado al estudio en ciencia de materiales. Según Javier de Felipe, el investigador del Instituto Cajal del CSIC, que desarrolla su actividad en el Cen-

tro de Tecnología Biomédica de la Universidad Politécnica de Madrid y que ha liderado la investigación, “estas alteraciones sinápticas suponen una perturbación en las conexiones interneuronales, lo que podría explicar, en parte, el deterioro cognitivo asociado a la enfermedad de Alzheimer”.

Pero no es la única novedad sobre la proteína amiloide, que también puede tener un efecto



Comparativa del nivel de contactos sinápticos en una zona alejada de estructuras asociadas al alzhéimer (izquierda), y en otra cercana a ellas (derecha). / Foto: Laboratorio de J. de Felipe.

protector de los nervios, según sugiere un estudio de la Escuela de Medicina de la Universidad de Stanford (Estados Unidos) publicado en *Science Translational Medicine*, que desmonta lo que se creía hasta el momento. Lejos de resultar perjudiciales para la salud del nervio, “en ciertas circunstan-

cias, estos péptidos amiloides en realidad ayudan al cerebro”, declara uno de los investigadores, Lawrence Steinman. Esta investigación se ha realizado en un modelo animal de esclerosis múltiple, pero podría ser aplicable a otras neurodegenerativas como alzhéimer o párkinson.