

## Especializada

# Lluny encara d'una teràpia curativa per a les malalties mitocondrials

Els fàrmacs en desenvolupament només podrien millorar lleugerament la funció mitocondrial

JOSÉ A. RODRÍGUEZ  
Barcelona

Les malalties mitocondrials pertanyen al grup de les patologies rares i orfes de medicaments. Malgrat que s'està investigant per desenvolupar fàrmacs per combatre-les, aquests, en el millor dels casos, només servirien per millorar lleugerament la funció mitocondrial, no pas per reparar l'ADN mitocondrial i, per tant, curar la malaltia. Així ho va destacar Julio Montoya, professor de biologia de la Universitat de Saragossa, durant el Congrés Internacional sobre Recerca en Malalties Rares i Orfes, el Re(act) Congress, organitzat per la Fundació Blackswan.

Com va dir aquest expert, les malalties mitocondrials són aquelles causades per danys a l'ADN mitocondrial o al nucli de la cèl·lula. "Les mutacions de l'ADN mitocondrial produeixen proteïnes defectuoses o que es deixin de produir proteïnes. D'aquesta manera, el sistema de fosforilació oxidativa no genera l'energia suficient", va explicar Montoya. A més, les mutacions del nucli generen proteïnes que s'introdueixen a les mitocondries i que també contribueixen al mal funcionament del sistema de fosforilació oxidativa.

Aquestes patologies poden afectar el cervell, els nervis, els músculs, els ronyons, el cor, el fetge, els ulls, el pàncrees o l'oïda, entre altres òrgans i funcions.

Una de les malalties més freqüents dins d'aquest grup és la neuropatia òptica hereditària de Leber, que causa ceguera a partir dels 15-20 anys de vida. "Però hi



Julio Montoya és professor del Departament de Bioquímica i Biologia Molecular de la Universitat de Saragossa i membre de Ciberer.

ha patologies que provoquen la mort als pocs mesos de vida perquè les cèl·lules no generen l'energia suficient", va assenyalar Montoya.

### Teràpia gènica i tècnica dels tres pares

Com que els fàrmacs que s'estan investigant només podrien millorar la funció mitocondrial, l'opció curativa seria la teràpia gènica. Però aquesta és, ara per

ara, impossible. "Ningú no ha aconseguit introduir ADN dins de les mitocondries. Aquestes presenten una doble membrana, molt selectiva, una barrera que no permet que passin moltes molècules", va comentar aquest expert.

Pel que fa a la tècnica dels tres pares, aquesta es va aprovar recentment al Regne Unit. Montoya va comentar que

aquesta evita que les persones que posseïen mutacions relacionades amb aquestes patologies les transmetin als seus fills. Es fertilitzen dos òvuls, un de la mare i un altre d'una donant sana, amb espermatozoides del pare. "S'extreu el nucli dels dos òvuls. I el nucli de la mare portadora s'introdueix a l'òvul de la dona sana", va dir Montoya.



Eduard Monsó, del Servei de Pneumologia de la Corporació Sanitària Parc Taulí.

## Relació entre microbiota respiratòria i l'MPOC

J. A. R.  
Barcelona

La microbiota respiratòria podria tenir algunes de les claus per comprendre millor l'MPOC (malaltia pulmonar obstructiva crònica). Així ho explica Eduard Monsó, del Servei de Pneumologia de la Corporació Sanitària Parc Taulí, que lidera el primer projecte espanyol d'investigació sobre la microbiota respiratòria en pacients amb MPOC. A banda del Parc Taulí, hi participen l'Hospital de Sant Pau, el Clínic de Barcelona, Bellvitge, Germans Trias i Pujol de Badalona, l'Hospital del Mar, l'Hospital

Arnau de Vilanova de Lleida i el Centre de Regulació Genòmica (CRG).

Como explica Monsó, la microbiota respiratòria "és tot aquell conjunt de microbis, virus, bacteris... que estan a l'arbre respiratori i que no sempre causen una patologia, sinó que en molts casos tenen una funció protectora". Per això, l'objectiu de l'esmentat projecte és comprar la microbiota de persones sanes amb pacients amb MPOC.

### Menys diversitat en MPOC

"Gràcies a investigacions prèvies, se sap que, en les persones que pateixen MPOC, es perd part de la diversitat de la micri-

biota respiratòria", diu aquest expert. Malgrat aquesta relació, no se sap si la pèrdua de flora és causa o conseqüència de l'MPOC.

Però si se sap, comenta Montoliu, que "en aquests pacients entren més proteobactèries, que inclouen un grup molt ampli de bacteris relacionats amb les infeccions". L'objectiu final seria "poder modificar la microbiota o alentir d'alguna manera aquests canvis que s'hi produeixen", comenta Monsó.

Com diu aquest expert, "és important transmetre el missatge que la flora que ens acompanya no sempre és patògena, sinó que pot produir salut".