

Un científico español halla el primer gen que causa esclerosis múltiple

El descubrimiento de esta mutación por parte de Carles Vilariño-Güell y su equipo pone de manifiesto que algunas formas de esclerosis múltiple son hereditarias

El **biólogo y genetista catalán Carles Vilariño-Güell**, que lidera un equipo de investigadores en la Universidad de Columbia Británica de Vancouver (Canadá), ha descubierto el primer gen asociado al origen de la esclerosis múltiple.

Científicos de la Universidad de Columbia Británica y del Vancouver Coastal Health han publicado un estudio en la revista 'Neuron' que indica que el gen NR1H3 incrementa en un 70% las posibilidades de desarrollar esclerosis múltiple y que la enfermedad podría ser hereditaria.

Según ha informado la Universidad de Columbia Británica en un comunicado, para llevar a cabo el estudio los autores analizaron los datos del Proyecto Colaborativo Canadiense sobre la Susceptibilidad Genética para la Esclerosis Múltiple, trabajo en cuyo registro se almacena la información genética de más de 2.000 familias canadienses.

Los resultados podrían ayudar a encontrar terapias que incidan en el mismo gen o contrarresten los efectos perjudiciales de la mutación, y una investigación de la mutación en pacientes de alto riesgo permitiría un diagnóstico y un tratamiento antes de que los síntomas aparezcan

Para llevar a cabo la investigación, Vilariño, en colaboración con la profesora Dessa Sadovnick, **tuvo en cuenta más de 4.000 muestras de pacientes con esclerosis múltiple y 8.600 de parientes consanguíneos**. Los investigadores localizaron la mutación en dos familias canadienses en las que en ambos casos dos tercios de sus miembros desarrollaron la enfermedad, y todos ellos tenían la misma alteración del genoma, que a su vez producía una proteína defectuosa conocida como LXRA y que impacta en otros genes.

El descubrimiento de esta mutación pone de manifiesto que algunas formas de esclerosis múltiple son hereditarias. "Este descubrimiento es fundamental para nuestra comprensión de la esclerosis múltiple. Hasta ahora sabíamos muy poco sobre los procesos biológicos que dan lugar a la aparición de la enfermedad, pero nuestro hallazgo tiene un potencial enorme para el desarrollo de nuevos tratamientos dirigidos a sus causas subyacentes, y no solo los síntomas", ha afirmado Vilariño-Güell.

Los resultados podrían ayudar a encontrar terapias que incidan en el mismo gen o contrarresten los efectos perjudiciales de la mutación, y una investigación de la mutación en pacientes de alto riesgo permitiría un diagnóstico y un tratamiento antes de que los síntomas aparezcan.

Los resultados del trabajo también han demostrado que el aumento de los niveles de vitamina D ayudan a prevenir la enfermedad, Vilariño-Güell, profesor e investigador en enfermedades neurológicas en la Universidad de Vancouver, es licenciado en Biología por la Universidad de Barcelona y doctorado en Genética Molecular por la Universidad de Leicester (Reino Unido).

El científico catalán, nacido en Torelló (Barcelona), siempre ha trabajado en el extranjero, entre otros centros y universidades en la Clínica Mayo, en la Universidad de Saskatchewan (Canadá), en un posdoctorado en la Universidad de Oxford, y en el instituto de Neurología de la University London College.

Fuente: ideal.es