NEUROLOGÍA

Una mutación en el gen TDP-43 en miembros de una misma familia se asocia a una forma de ELA esporádica

Un grupo de investigadores coordinados por Christopher E. Shaw, del Imperial College de Londres, ha identificado una extraña mutación que se asocia a algunos casos de esclerosis lateral amiotrófica o enfermedad de Lou Gehrig. Los resultados del trabajo se publican hoy en Science.

Redacción 29/02/2008

Estos datos pueden ayudar a los investigadores a conocer mejor el proceso que favorece la aparición de esta neuropatía, que es hereditaria en entre el 5 y 10 por ciento de los casos.

El citado grupo ha analizado los datos de una amplia familia británica con una forma heredada de ELA. Después de analizar los pormenores de los miembros de esta familia observaron que el gen TDP-43 se asocia a la enfermedad neurológica. De hecho, se han localizado grupos de la proteína TDP-43 en las neuronas de los sujetos con esclerosis lateral amiotrófica, lo que refuerza la relación entre la presencia de esta mutación y la neuropatía. No se conocía bien la función del TDP-43 en el sistema nervioso central, por lo que el grupo de Shaw se centró en estudiarla.

Después de varios análisis descubrieron que in vitro favorecía la apoptosis y en embriones de pollo retrasaba el desarrollo cerebral. Cuando vieron que los sujetos de una familia con mutaciones en ese gen eran más propensos a desarrollar ELA verificaron la asociación con una forma rara esporádica, aunque se presentara en la misma familia.

(Science; DOI: 10.1126/ science.1154584).

Fuente: Diariomedico.com