ANDALUCÍA

Un ratón, mutado para curar enfermedades neuromusculares

ABCABCDESEVILLA / SEVILLA
Día 15/01/2013 - 11.03h

Investigadores granadinos logran generar «por primera vez en el mundo» ratones con deficiencia de la coenzima Q10, una enfermedad «rara» que afecta a niños

ABC

Otros ratones manipulados genéticamente

Científicos del **Centro de Investigación Biomédica de la Universidad de Granada** (UGR) han logrado generar "por primera vez en el mundo" ratones con una mutación genética que les provoca la **deficiencia de la coenzima Q10**, una enfermedad mitocondrial **calificada como rara** que se da sobre todo en niños.

Estos ratones mutantes, deficientes en el gen Coq9, supondrán, en palabras de los investigadores, "**una herramienta muy valiosa** para el estudio y el tratamiento de **encefalopatías metabólicas y enfermedades neuromusculares**", según ha informado este martes en un comunicado la institución académica granadina.

En concreto, la coenzima Q10 (CoQ10) es una molécula sintetizada en las células del propio organismo, y tiene funciones esenciales en el **metabolismo celular**. Entre las funciones mejor conocidas destaca su

papel en la producción de energía que necesita la célula y su capacidad antioxidante.

En humanos, se han descrito casos de deficiencia en CoQ10 debido a defectos en la ruta biosintética, lo que **causa un síndrome con un cuadro clínico muy heterogéneo**. Para entender los mecanismos patológicos de esta enfermedad y conocer mejor la ruta biosintética de la CoQ, los científicos de la UGR han conseguido generar, tras más de tres años de trabajo, ratones con una mutación, similar a la descrita en un paciente, en un gen (Coq9) que codifica una proteína que, a su vez, participa en la biosíntesis de la CoQ.

Parálisis en las extremidades

Como explica a través de esta nota Luis Carlos López García, investigador principal de este trabajo, los ratones mutantes en Coq9 desarrollan una encefalomiopatía severa que cursa con muerte neuronal, astrogliosis y vacuolización del cerebro. "Entre los tres y seis meses, **sufren una rápida degeneración con parálisis** de las extremidades y **muerte por parada cardiorespiratoria**", detalla este experto, que añade que, "desde un punto de vista molecular, la deficiencia en CoQ en estos ratones causa una desestructuración de la maquinaria bioenergética mitocondrial en el cerebro, provocando un déficit bioenergético severo y un leve **aumento de daño oxidativo**".

El ratón mutante en Coq9 generado representa "el primer modelo de ratón deficiente en CoQ con encefalomiopatía mitocondrial que se consigue a nivel mundial, y podría ayudarnos a buscar una terapia adecuada para enfermedades neuromusculares relacionadas con la deficiencia en CoQ10, actualmente sin tratamiento", prosigue la UGR.

Publicación de los trabajos

Además, dado que la CoQ10 se usa también como suplemento nutricional y en la industria cosmética, "el modelo de ratón deficiente en CoQ **es ideal para estudiar la utilidad real** de estas aplicaciones".

Los resultados de esta investigación, que cuenta con financiación del CEI BioTic Granada, el Ministerio de Economía y Competitividad, la Junta de Andalucía y el **programa Marie Curie**, han sido publicados en el último número de la prestigiosa revista 'Human Molecular Genetics'. En el trabajo también han colaborado investigadores del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC).

Compartir
Share on facebook3
Share on twitter4
Share on tuentiShare on meneameShare on linkedin
Imprimir
0