

Sevilla

Por primera vez en el mundo

Obtienen un ratón mutado genéticamente que podría ayudar a curar enfermedades neuromusculares

Directorio

- [Centro Investigación Biomédica Universidad Granada](#)
- [Coenzima](#)
- [Coq9](#)
- [CoQ10](#)



Foto: EUROPA PRESS/UGR

SEVILLA, 15 Ene. (EUROPA PRESS) -

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

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.

RESULTADOS PUBLICADOS EN 'HUMAN MOLECULAR GENETICS'

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).

© 2013 Europa Press. Está expresamente prohibida la redistribución y la redifusión de todo o parte de los servicios de Europa Press sin su previo y expreso consentimiento.