

SALUD Y BIENESTAR

► PSQUIATRÍA

Avances sobre la complejidad genética de la esquizofrenia

● Un estudio revela que existen más mutaciones genéticas raras de las que se sospechaban

R. P.

Investigadores de la Escuela de Medicina Icahn del Monte Sinaí, en Nueva York, Estados Unidos, describen este miércoles en dos artículos en la revista *Nature* nueva información sobre la esquizofrenia que determina su complejidad genética. Estos análisis de colaboración repre-

sentan los esfuerzos de secuenciación del exoma más grandes hasta la fecha para dilucidar esta enfermedad mental y revelan que el trastorno es causado probablemente por muchas más mutaciones genéticas raras de las que se sospechaban.

En las publicaciones, los científicos de Mount Sinai y sus colaboradores en el Instituto Broad del Instituto Tecnológico de Massachusetts y Harvard, en Estados Unidos; Instituto Sanger, en Reino Unido; la Universidad de Cardiff, en Reino Unido; Universidad de Carolina del Norte, en Estados Unidos, y el Instituto Karolinska, en Suecia, informan de estos proyectos a gran escala que secuenciaron los genes de 6.948 personas en

Bulgaria y Suecia, incluyendo a pacientes diagnosticados con esquizofrenia, sus padres y controles sanos.

Ambos estudios determinaron que un gran número de mutaciones genéticas raras contribuyen al riesgo de la enfermedad, en lugar de sólo unos pocos genes "defectuosos". La información clínica y genética recopilada en más de 3.000 personas afectadas ha producido la base de da-

La información clínica y genética se basa en estudios con más de 3.000 personas

tos más grande del mundo sobre la esquizofrenia, un recurso que será de gran valor para la comunidad biomédica que realiza continuos esfuerzos por esclarecer los factores que contribuyen a la patología.

"Estos nuevos estudios del exoma indican que la base genética de la esquizofrenia es tremendamente compleja y requerirá más investigaciones en las que se añadan el ARN, las proteínas y otros datos para completar la imagen que estamos construyendo", explica Eric Schadt, profesor de Genómica en la Escuela de Medicina Icahn en el Monte Sinaí y director del Instituto de Genómica y Biología Multiescala en Icahn, que forma parte del Sistema de Salud Monte Sinaí.

► FÁRMACOS

Una técnica facilita la investigación sobre la osteoporosis

Firma LOCALIZADOR

Científicos de la Universidad de Granada (UGR) han abierto la puerta para el desarrollo de nuevos fármacos contra la osteoporosis, una de las enfermedades crónicas con mayor prevalencia en todo el mundo, especialmente en mujeres mayores de 65 años.

Los investigadores, pertenecientes al departamento de Físicoquímica de la UGR, han patentado una nueva metodología que permite medir, de forma no invasiva y en tiempo real, la concentración de iones fosfato en el interior de células vivas. El interés científico que tiene medir los iones fosfato radica, precisamente, en que

Es posible medir la concentración de iones fosfato dentro de células vivas

puede aplicarse en la valoración de la biodisponibilidad de fármacos empleados en determinadas enfermedades, entre las que se encuentra la osteoporosis. Actualmente, sólo se conocen metodologías invasivas para calcular la concentración de fosfato que existe en el interior de los osteoblastos, las células precursoras de los huesos. Para ello, se emplea fósforo radiactivo, con los graves inconvenientes que ello conlleva. La metodología desarrollada por los investigadores de la UGR, consigue algo que no se había logrado nunca hasta la fecha. La metodología se basa en el empleo de una sustancia que emite fluorescencia, generada mediante previa excitación con un láser pulsado.

► RECONOCIMIENTO

Premio a la investigación de calidad

José María Delgado García, profesor de la Universidad Pablo de Olavide de Sevilla, ha obtenido el Premio "Antonio Gallego" que concede la Sociedad Española de Ciencias Fisiológicas (SECF), una de las sociedades científicas más antiguas de nuestro país. El profesor Delgado García es catedrático de Fisiología y en la actualidad dirige la División de Neurociencias y el Centro de Fenotipaje de la Universidad Pablo de Olavide, de Sevilla. El premio le ha sido concedido por su dilatada carrera profesional en el estudio de los mecanismos fisiológicos neuronales que hacen posible el aprendizaje y la memoria en humanos y animales. La SECF otorga el premio Antonio Gallego con el fin de reconocer la labor docente e investigadora en esta disciplina de un miembro de la comunidad académica española.



JOSÉ ÁNGEL GARCÍA

► NEUROLOGÍA

Tener el ácido úrico bajo puede ser un factor de riesgo para padecer párkinson

Redacción

Miembros del grupo de investigación de Trastornos del Movimiento formado por expertos de la Universidad de Sevilla, del Hospital Universitario Virgen del Rocío y del Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBIS) han demostrado que presentar niveles de

ácido úrico bajo así como los factores genéticos asociados a estos niveles está directamente relacionado con el riesgo de desarrollar enfermedades como la enfermedad de Parkinson.

Este conjunto de investigadores han descrito, en los últimos años, numerosos genes relacionados con la fisiopatología de los

trastornos del movimiento. "Nuestro objetivo final es predecir la respuesta que el paciente va a tener al tratamiento basándonos en su perfil genético, antes de que empiece a tomarlo para así, poder decidir cuál es el más adecuado y evitar posibles efectos secundarios", explica el responsable de este grupo de inves-



Pablo Mir Rivera.

tigación y profesor asociado de la Universidad de Sevilla, Pablo Mir Rivera, quien añade que para alcanzar esa "medicina personalizada" primero "tenemos que conocer los factores genéticos que predispongan al desarrollo de esos efectos secundarios".

Este especialista en Neurología del Hospital Universitario Virgen del Rocío, ha sido nombrado recientemente vocal del área de Política Estratégica de la Sociedad Española de Neurología (SEN), sociedad científica constituida por más de 3.000 miembros.