

Informe desde CHDI: Día 2

Día 2 de la Reunión de la CHDI sobre terapias en la EH: Problemas energéticos en la EH



Por Dr Ed Wild

11 de febrero de 2011

Editado por Dr Jeff Carroll

Traducido por Asunción Martínez

Publicado originalmente el 09 de febrero de 2011

Este es nuestro informe diario desde la reunión anual de la CHDI sobre terapias en la EH, dedicado a los problemas de generación de energía y los canales químicos ... y las formas en las que puede que seamos capaces de solucionarlos.

Bio-ener...¿ahora qué?

El miércoles 9 de febrero estuvo dedicado en su totalidad a la “bio-energía” y el “metabolismo”. Estas conferencias científicas trataron de cómo el cuerpo utiliza los nutrientes de la comida para producir la energía necesaria para mantenerse con vida, permitiendo a sus órganos (como el cerebro) y sus células (como las neuronas) el llevar a cabo sus funciones específicas.



Leticia Toledo-Sherman de la CHDI destacó la estrategia de la Fundación para el desarrollo de fármacos destinados a la mejora del metabolismo en la EH

Imagen por: Gene Veritas

La bio-energía y el metabolismo son temas importantes en la EH porque sabemos que empiezan a cambiar muy pronto en las personas portadoras del gen mutado y hay una relación entre el número de repeticiones CAG de una persona y los niveles energéticos celulares - tengan o no el gen mutado de la EH.

Antes de profundizar en el tema tenemos que explicar algo más de jerga, nos referimos a las “mitocondrias”. Las mitocondrias son máquinas en miniatura que están dentro de nuestras células y que producen energía para su funcionamiento a partir de combustible. Dado que son muy importantes para la bio-energía, estuvieron presentes en todas las conferencias de hoy.

La disminución de la “bio-energía”

La primera conferencia corrió a cargo de **Timothy Greenamyre** de la Universidad de Pittsburgh quien resumió lo que sabemos actualmente sobre las mitocondrias y la EH. Resaltó que el cerebro utiliza, proporcionalmente, más energía que el resto del cuerpo y que los ratones a los que se les envenenaron las mitocondrias, se parecían mucho a los ratones con la mutación de la EH. Greenamyre describió los hallazgos de su grupo en relación al calcio (fundamental para tener buenos huesos y dientes) y a las mitocondrias en la EH. Las mitocondrias sanas pueden almacenar mucho calcio, pero en la EH las mitocondrias no son capaces de almacenar tanto calcio ni tampoco pueden mantener su carga eléctrica. Greenamyre está convencido de que la proteína huntingtina alterada es la causa de los problemas mitocondriales en la EH, pero no está claro qué alteraciones son dañinas y cuáles son el resultado de un mecanismo de defensa del cuerpo para hacer frente a los problemas que produce la mutación de la EH. Si encontramos fármacos capaces de hacer que las mitocondrias vuelvan a funcionar normalmente, nos ayudará a responder estas dudas.

«Estamos seguros de que la proteína huntingtina mutada es la responsable de los problemas mitocondriales en la EH. »

A continuación, **Hoby Hetherington** de la Universidad de Yale presentó una nueva forma de utilizar los escáneres de resonancia magnética para estudiar el metabolismo y la energía cerebral. La técnica se llama MRSI que significa Imagen de Resonancia Magnética Espectroscópica. El escáner tiene un imán tan potente que puede hacer que los átomos vibren y así detectar dichas vibraciones para dibujar un mapa de los compuestos químicos presentes en cientos de áreas del cerebro. Hetherington ha realizado su investigación en epilepsia hasta ahora, donde cambios químicos muy sutiles pueden ser los causantes de los ataques epilépticos. Pero si utilizamos esta técnica en la EH, puede ser muy útil para detectar los problemas energéticos en las personas portadoras del gen mutado de la EH y, más importante, para averiguar si los fármacos que modifican el metabolismo pueden producir el efecto que deseamos.

El papel de las mitocondrias no se limita a la producción de energía en la célula, tienen mucha actividad, se dividen en mitades, se asocian con otras mitocondrias y viajan por el cerebro dentro de las neuronas. **Sarah Berman** de la Universidad de Pittsburgh presentó su estudio sobre la conducta de las mitocondrias en otra enfermedad neurodegenerativa, el Parkinson. Berman ha desarrollado un método para estudiar las mitocondrias en las neuronas. Primero manipula la mitocondria para que se vuelva roja, a continuación ilumina con un láser una en concreto para que se vea verde. Con esta técnica se puede ver si se están asociando, dividiendo, o cruzándose. Ella ha comprobado que los fármacos que afectan a la producción de energía también cambian su movimiento, división y asociación. Ahora está estudiando si las proteínas que están alteradas en la enfermedad de Parkinson se ajustan a este modelo y si estas técnicas podrían ser útiles para comprender las mitocondrias y los problemas energéticos en la EH.

A la luz de los problemas energéticos y mitocondriales en la EH, ¿qué podemos hacer? **Leticia Toledo-Sherman**, que es químico trabajando para CHDI, explicó los esfuerzos de la institución para producir fármacos que modifiquen el metabolismo energético en la EH. Su equipo está desarrollando fármacos que bloquean una proteína llamada “complejo piruvato deshidrogenasa kinasa” o “PDHK”. El PDHK hace que cambie la manera en la que la mitocondria es alimentada dentro de la célula por los nutrientes provenientes del resto de la célula. Ella ha demostrado que las células con el gen mutado de la EH son menos eficaces a la hora de convertir el combustible en energía en las mitocondrias. La proteína PDHK regula este proceso y su equipo cree que si fuéramos capaces de bloquear la acción de esta proteína, podrían mejorar los síntomas de la EH. Los trabajos para desarrollar un fármaco que bloquee eficazmente la PDHK en el cerebro están muy avanzados. Una vez que tengamos esto, se probará en ratones con EH para comprobar si mejoran los síntomas de la EH. Confían tener esta duda resuelta a finales de 2011.

Conferencista destacado



La reunión de terapias de la CHDI permite que investigadores de todo el mundo trabajando en la EH se junten

Imagen por: Lev Blumenstein

La última conferencia del día corrió a cargo del eminente neurocientífico **Sol Snyder** de la Universidad Johns Hopkins en Baltimore. El Dr. Snyder ha publicado una serie de trabajos desde 1960 hasta la actualidad, en los que ha ido mostrando los mecanismos básicos del funcionamiento de las neuronas, incluyendo el descubrimiento de la acción del óxido nítrico, que es un gas, en la descarga de las neuronas. Sol ha estado interesándose últimamente por la EH, en especial tras el descubrimiento de su equipo de una proteína llamada “Rhes”. Rhes se une a la proteína huntingtina y se une más fuerte todavía a la proteína huntingtina mutada. Lo más interesante es que la proteína Rhes se encuentra localizada especialmente en las partes del cerebro que son más vulnerables a la EH. Todavía es un gran misterio el por qué unas partes del cerebro son más vulnerables a la EH que otras, es como “si hubiera un gorila de 800 libras en la sala” dijo Snyder. El está convencido de que Rhes puede ser una pieza crucial en este puzle.

Conclusiones finales

Los problemas energéticos y metabólicos son temas muy importantes en la EH y las sesiones de hoy han mostrado cómo los diferentes grupos de investigadores pueden compartir sus experiencias en la EH y en otras enfermedades, para mejorar nuestro conocimiento de los

problemas de la EH y llegar a soluciones creativas de solucionarlos. Este espíritu de trabajo en común hacía un fin único es lo que proporciona a la investigación global la oportunidad de luchar para encontrar tratamientos eficaces en la EH.

El Dr. Carroll y el Dr. Wild han realizado anteriormente trabajos científicos para la EH financiados por la CHDI pero no han recibido compensación económica personal a parte de la financiación científica. El Grupo Europeo de Huntington financia su participación en la reunión de la CHDI que es un Grupo independiente de profesionales de la EH, con financiación independiente de la CHDI. [Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes](#)

GLOSARIO

enfermedad de Parkinson enfermedad neurodegenerativa que, como la EH, implica problemas de coordinación motora

proteína huntingtina Proteína producida por el gen de la EH

resonancia magnética técnica que utiliza campos magnéticos potentes para producir imágenes detalladas del cerebro en humanos y animales vivos.

neurodegenerativa es una enfermedad producida por el mal funcionamiento progresivo y la muerte de células cerebrales (neuronas)

repeticiones CAG Trozo de la cadena de ADN, al principio del gen de la EH, que contiene la secuencia CAG repetida muchas veces y es anormalmente larga en personas que desarrollarán EH.

metabolismo proceso por el que las células adquieren nutrientes y los transforman en energía y en "ladrillos" para construir y reparar la célula.

mitocondria pequeñas máquinas dentro de nuestras células que producen energía, lo que hace que funcionen

terapias tratamientos

© HDBuzz 2011-2018. El contenido de HDBuzz se puede compartir gratuitamente, bajo una Licencia Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported.

HDBuzz no proporciona consejo médico. Para más información visite hdbuzz.net

Generado el 29 de junio de 2018 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/018>

Algunas partes de esta página todavía no han sido traducidas. Se muestran a continuación en el idioma original. Estamos trabajando para traducirlo todo lo antes posible.