



Novedades en la investigación de la EH.

En lenguaje sencillo. Escrito por científicos.

Para toda la comunidad EH.

[Novedades](#) [Glosario](#) [Sobre](#)  
[Sobre](#)

[Las personas](#) [Preguntas frecuentes](#) [Legal](#) [Financiación](#) [Compartir](#) [Estadística](#) [Temas](#) [Contacto](#)

[Siga](#)

[Siga](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) [Fuentes RSS](#) [Correo electrónico](#)

[Buscar en HDBuzz](#)


Buscar en HDBuzz 

 [español](#)

[español](#) 

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#)  [中文](#) 

[Para más información ...](#)

 **¿Está buscando un logo?** Puede descargar nuestro logo y consulte [compartir la página](#) para informarse sobre cómo utilizarlo.

## La EH sólo tiene cilios

### La EH sólo tiene cilios: la proteína huntingtina afecta a los pequeños pero importantes pelos de la célula - los cili



Por [Dr Jeff Carroll](#) 05 de diciembre de 2011 Editado por [Dr Ed Wild](#) Traducido por [Asunción Martínez](#) Publicado originalmente el 11 de octubre de 2011

Un mejor conocimiento de la función de la [proteína huntingtina](#) normal hará más fácil el desarrollo de tratamientos. Un nuevo y sorprendente resultado por parte de investigadores franceses sugiere que la huntingtina afecta a unas pequeñas estructuras similares a pelos llamadas "[cilios](#)". Ahora tenemos que averiguar qué implicación tiene para los pacientes.

### ¿Qué son los [cilios](#)?

Si miras una gota de agua de un estanque al microscopio, verás miles de pequeños animales unicelulares nadando en ella. Estos organismos necesitan nadar para alcanzar la comida y huir de los depredadores. Están recubiertos de unos pelos que se mueven a golpes rítmicos y que se llaman [cilios](#) que les permiten moverse.

Cilios, vistos aquí

Algunas células humanas también tienen [cilios](#). Por ejemplo, los conductos de aire de nuestros pulmones están revestidos por células que tienen [cilios](#). El movimiento constante de los [cilios](#) empuja el polvo y la suciedad fuera de los pulmones.

Prácticamente todas las células del cuerpo tienen, además de los [cilios](#) que se mueven, un pelo que está quieto. A esto pelos se les llama "[cilios primarios](#)". No entendemos muy bien lo que hacen los [cilios primarios](#) pero es posible que actúen un poco como una antena para las células, y puede ser que ayuden a pasar la información desde fuera de la célula al interior.

### ¿Qué tiene que ver la enfermedad de Huntington con los

## cilios?

Lo descrito hasta aquí sólo sería una aburrida clase de biología si no fuera porque los [cilios](#) primarios han sido relacionados con enfermedades en humanos. Recientemente, varias enfermedades que anteriormente no tenían ninguna relación, se han relacionado entre sí porque los genes mutados que las causan, se encuentran en el complejo ciliar.

Sabemos que la mutación genética que causa la EH hace que la [proteína huntingtina](#) sea dañina, y eso es lo que puede llegar a causar los síntomas de la enfermedad. Sin embargo, la [proteína huntingtina](#) mutada no deja de sorprendernos a nosotros mismos también.

No acabamos de entender exactamente lo que hace la huntingtina, pero sabemos que es importante. Los ratones modificados genéticamente para que no tengan nada de huntingtina no sobreviven mucho tiempo tras su nacimiento.

Tener más información sobre la función de la [proteína huntingtina](#) normal podría ayudarnos a entender el proceso de la enfermedad.

Frédéric Saudou del Instituto Curie de París lleva tiempo interesado en la función normal de la [proteína huntingtina](#). Mientras observa en qué parte de la célula se puede encontrar la [proteína huntingtina](#), se dió cuenta de que a menudo se encontraba en el mismo lugar que los [cilios](#) primarios. Tras el reciente interés por los [cilios](#) en la enfermedad, decidió que valía la pena seguir con más estudios.

## La falta de huntingtina provoca problemas en los [cilios](#)

El equipo de Saudou utilizó una técnica llamada [ARN de interferencia](#) o **ARNi** en un intento por reducir los niveles de huntingtina en las células de ratones. El ARNi es una forma de silenciamiento de los genes que permite a los investigadores "apagar" genes.

«En los ratones las células endociliares no tienen nada de huntingtina y provoca graves problemas cerebrales »

Consideraron que si el hecho de que la huntingtina y los [cilios](#) estuvieran en el mismo sitio era sólo una coincidencia, a los [cilios](#) no les importaría que se llevaran la huntingtina. Por el contrario, encontraron que cuando se redujeron los niveles de la huntingtina, el número de células con [cilios](#) se redujo drásticamente.

Esta es una evidencia muy reciente de que la huntingtina, como parte de su papel normal en las células, ayuda a la formación de los [cilios](#).

¿Pero qué sucede en los ratones vivos cuando se reducen los niveles de huntingtina? Para estudiar esto, el equipo de Saudou diseñó un ratón que no producía nada de huntingtina en un determinado tipo de células - las **células endociliares**.

Nuestro cerebro tiene unos espacios llenos de líquido llamados **ventrículos**. Estos espacios están junto a las zonas que contienen las células endociliares, y estas células endociliares son las que segregan el fluido que circula por el cerebro y que contiene los mensajes y los nutrientes. Este líquido se llama **líquido cefalorraquídeo**.

Las células endociliares son muy importantes porque gracias a los [cilios](#) que hay en su superficie ayudan a que circule el líquido cefalorraquídeo.

Cuando el equipo de Saudou observó a los ratones cuyas células endociliares no tenían nada de huntingtina, encontraron graves problemas en el cerebro. Como se predecía en el trabajo previo con las células, los [cilios](#) de las células endociliares no estaban bien formados, al no tener huntingtina. Más importante aún, los ratones desarrollaron un problema neurológico grave llamado "hidrocefalia" - alta presión en la cabeza debido a la acumulación de líquido.

Evidentemente, la presencia de la huntingtina ayuda a los [cilios](#) a realizar su función lo cual es importante para el desarrollo del cerebro.

## La huntingtina mutada también causa problemas en los [cilios](#)

Esto es interesante, porque los pacientes con EH no tienen una falta de huntingtina - lo que tienen es huntingtina mutada. Entonces, ¿qué sucede con los [cilios](#) cuando hay huntingtina mutada?

Para estudiar esto, Saudou volvió a investigar con las células y los ratones que habían sido genéticamente modificados y tenían la mutación del gen de la EH. En las células de estos ratones, los [cilios](#) eran más largos de lo normal, y en mayor número. Esto es lo contrario de lo observado cuando se disminuyó la cantidad de huntingtina.

Los ventrículos cerebrales contienen líquido que circula cuando es empujado por los cilios de las células endociliares situadas en sus paredes

Imagen por: [Life Science Databases](#)

## De vuelta a los pacientes

Cuando las cosas no se entienden bien en biología, siempre es una buena idea volver a los pacientes y ver si los resultados inesperados son relevantes. Así que el equipo de Saudou volvió a observar muestras de cerebros donados por las familias con EH. Cuando observaron los [cilios](#) de las células endoteliales del cerebro de los pacientes con EH, descubrieron que eran más largos, tal y como habían visto en las células de los ratones con el gen mutado de la EH.

Si la tarea de las células endoteliales es mantener el líquido del cerebro en movimiento, ¿qué sucede cuando los [cilios](#) de estas células son más largos de lo que se supone que deben ser?

En un intento de responder a esta pregunta, el equipo de Saudou volvió a estudiar a los ratones mutados. Añadieron pequeñas partículas visibles al líquido cefalorraquídeo y con EH estaba muy observado cómo se movía. La circulación del líquido alrededor del cerebro de los ratones EH estaba muy alterada y era más lenta de lo normal.

## ¿Interesante o importante?

Cualquier cosa que aprendamos sobre la enfermedad de Huntington nos ayuda a acercarnos al día en que se pueda tratar. Si bien este trabajo está muy bien hecho, puede que no sea obvio por qué es relevante para las familias con EH.

En cualquier momento podemos englobar diferentes enfermedades - por ejemplo, si englobamos la EH con otras enfermedades donde hay problemas con los [cilios](#) - se pueden compartir los recursos de otros campos. Muchas de las herramientas y de los fármacos que se han desarrollado en estos otros campos pueden ayudar a las personas que estudian y viven con la EH.

No ocurre muy a menudo que podamos compartir puntos de vista radicalmente nuevos sobre cómo funciona la [proteína huntingtina](#) y vale la pena celebrarlo cuando ocurre.

Los autores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar [Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes](#)



Más información

[Artículo del grupo de Saudou en la revista Journal of Clinical Investigation donde se describen las alteraciones de los cilios en la EH \(acceso libre\)](#) [Más información sobre los cilios en la Wikipedia](#)

Temas

[silenciamiento del gen cilios función de la huntingtina](#)

[Más ...](#)

Artículos relacionados

## [¿Podría una "bisagra oxidada" causar la enfermedad de Huntington?](#)

**22 de agosto de 2018**

## [Avances en los ensayos con 'silenciamiento del gen' en la enfermedad de Huntington](#)

**20 de enero de 2018**

## [La huntingtina coge un martillo: reparación del ADN en la EH](#)

**20 de diciembre de 2017**

[Anterior](#)[Siguiente](#)

- Glosario
- **proteína huntingtina** Proteína producida por el gen de la EH
- **ARN de interferencia** Un tipo de tratamiento de silenciamiento génico en el que se utilizan moléculas de ARN

especialmente diseñadas para desactivar un gen

- **cilios** Protusiones con forma de pelos en la superficie de las células
- [Puede encontrar más definiciones en el glosario](#)

Novedades en la investigación de la EH.

En lenguaje sencillo. Escrito por científicos.

Para toda la comunidad EH.

## HDBuzz

[Novedades](#)

[Destacados con anterioridad](#)

[Sobre](#)

[Colaboradores financieros de HDBuzz](#)

[Páginas que han incorporado el contenido de HDBuzz](#)

[\\*\\*new\\_to\\_research\\*\\*](#)

## Las personas

[Conoce al equipo](#)

[Ayúdanos a traducir](#)

## Siga HDBuzz

Suscríbase a nuestro resumen mensual por correo electrónico escribiendo su e-mail a continuación o elija otra opción en nuestra [lista de correo](#)



© HDBuzz 2011-2019. El contenido de HDBuzz se puede compartir gratuitamente, bajo una [Licencia Creative Commons](#).

HDBuzz no proporciona consejo médico. Por favor, consulte nuestros [Condiciones de uso](#) para más información.

© HDBuzz 2011-2019. 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](http://hdbuzz.net)

Generado el 13 de abril de 2019 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/053>

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.