



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](#)




 [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 levadura mutada descubre una proteína crucial para la lectura del CAG

## Una proteína que lee el ADN, llamada SPT4 - controla el equilibrio entre la proteína huntingtina mutada y la normal



Por [Dr Ed Wild](#) 14 de marzo de 2012 Editado por [Dr Jeff Carroll](#) Traducido por [Asunción Martínez](#)

Un estudio que utiliza la levadura, ha puesto de manifiesto que una proteína que lee el ADN, llamada SPT4, puede ser la que indica a las células cuáles genes con CAG se han de activar. Dado que la enfermedad de Huntington es causada por un gen con una larga cadena de CAG, esto podría ser importante para entender cómo funciona el gen de la EH.

## CAG y EH

La alteración genética que causa la enfermedad de Huntington es un trozo más largo de lo normal que contiene las letras químicas C, A y G al inicio del gen de la huntingtina. La enfermedad de Huntington ocurre cuando cualquiera de las dos copias de una persona del gen tiene 36 o más repeticiones.

La levadura se puede utilizar para hacer pan, cerveza ... y descubrimientos científicos.

El tramo de CAG inusualmente largo le dice a las células que produzcan una proteína con más bloques de [glutamina](#) de lo normal. Demasiadas glutaminas hacen que la proteína sea defectuosa y perjudicial para las neuronas. Una de las tareas principales de los investigadores de la EH es averiguar por qué ocurre esto.

Los biólogos utilizan la letra Q para representar a los bloques de [glutamina](#), por lo que las proteínas con un montón de glutaminas juntas se llaman proteínas **poliQ**.

Las conclusiones de un grupo internacional de científicos, publicadas en la revista Cell, han puesto de relieve la importancia de una proteína llamada SPT4 cuando las células leen los genes que contienen CAG, como la huntingtina. Este trabajo ha mejorado nuestra comprensión de cómo se comporta el gen de la EH, pero es necesario realizar mucho más trabajo antes de que esto pueda conducir a un tratamiento para la EH.

## La levadura ha dicho: se recomienda que sea lo más pronto posible

La levadura es un material versátil. Es bien conocido que se usa para hacer pan y cerveza, pero quizá no sepa que es también útil para el estudio de enfermedades genéticas. El estudio de los cambios genéticos es más fácil cuando se pueden hacer miles o millones de variantes, en lugar de estudiar un número mucho menor en los ratones o las personas.

Los investigadores, dirigidos por Tzu-Hao Cheng de la Universidad Nacional Yang-Ming de Taiwán, decidieron comprobar si había cepas de levadura que se protegían mejor de los efectos de un gran número de repeticiones de CAG en su ADN.

Así que añadieron un nuevo gen a las células de levadura - un gen con una gran cantidad de CAG. Usando una reacción química que les hacía cambiar de color, fueron capaces de ver muy rápidamente qué células eran capaces de hacer frente a un tramo largo de CAG.

Los expertos evaluaron 180.000 diferentes cepas de levadura. En una cepa, el cambio de color indicó que las células habían hecho algo para superar los efectos de la proteína poliQ anormal. Encontraron que esta cepa tenía una nueva mutación en otro gen - el que le dice a las células que produzcan una proteína llamada **SPT4**.

## Factores de [transcripción](#)

«Cuando se apaga el Supt4h, se reduce la producción de huntingtina mutada, mientras que la huntingtina “normal” no se ve afectada. »

El SPT4 es lo que se llama un [factor de transcripción](#) de proteínas - una máquina molecular que controla directamente los genes que se activan o se desactivan en una célula. Así que es lógico pensar que si mutamos el gen del SPT4 se alterará la cantidad de proteína poliQ que se produzca.

## SPT4 y CAG

A continuación los investigadores hicieron deliberadamente a una cepa de levadura que no contenía el gen SPT4, para ver qué pasaría si la célula no tuviera nada de SPT4. Se encontró que estas células producen menos proteínas poliQ.

Los investigadores se preguntaron si esto significaba que SPT4 ayudaba a las células a fabricar proteínas poliQ, por lo que observaron más detenidamente cómo interactuaba la maquinaria de lectura del ADN con el ADN de las células. Encontraron que cuando faltaba el gen del SPT4, era mucho menos probable que la maquinaria genética de lectura se uniera al ADN en los tramos repetidos del CAG.

De esto, concluyeron que el SPT4 podría ser responsable de dirigir la maquinaria de lectura del ADN a los genes que contienen gran cantidad de CAG.

## ¿Qué pasa en la EH?

Si el SPT4 está involucrado en la lectura de las repeticiones de CAG en la levadura, ¿significa eso que también está involucrado en la enfermedad de Huntington?

Para empezar el equipo de Cheng cultivó neuronas en el laboratorio de un modelo de ratón de la EH. Estas neuronas producen la proteína mutada de la huntingtina. Se utilizó una técnica de silenciamiento del gen llamada ARNi para ‘desactivar’ el gen SPT4. En los ratones y en los seres humanos, se llama ‘Supt4h’. No es que sea terriblemente pegadizo, pero así lo llaman los genetistas.

Cuando el gen Supt4h estaba apagado, los investigadores encontraron que la producción de huntingtina mutada se redujo - pero la producción de huntingtina “normal” no se vio afectada.

El SPT4 (Supt4h en ratones y humanos) parece “dirigir” el trabajo de la maquinaria de lectura de ADN hacia la lectura de las largas cadenas de CAG.

## ¿Qué significa esto de cara a un tratamiento?

Si SPT4 (o Supt4h) está involucrado en el control de la cantidad de huntingtina mutada que producen las neuronas, ¿se podría aprovechar esto para luchar contra la EH?

Como hemos dicho anteriormente, el **silenciamiento** del gen de la huntingtina es un enfoque importante para los investigadores de la EH. Eso significa el utilizar medicamentos para decirle a las células que produzcan menos [proteína huntingtina](#). Lo ideal sería poder apagar sólo la proteína mutada y dejar intacta la normal. La elaboración y la puesta a prueba de nuevos fármacos de

silenciamiento del gen es difícil.

Así que cualquier cosa que nos ayude a entender cómo funciona el gen de la EH puede sernos útil para silenciar el gen.

De cara al futuro, si pudiéramos imitar los efectos de la no-activación del gen Supt4h, lo podríamos utilizar para reducir los niveles de la proteína mutada.

Por el momento, este es un enfoque menos atractivo que el silenciamiento del gen de la EH directamente, porque el Supt4h controla otros genes distintos al gen de la huntingtina, y además tiene otros efectos a parte del control de genes activos - lo que puede tener efectos secundarios no deseados. En este momento, tampoco tenemos medicamentos que controlen a Supt4h.

Así que de momento esta investigación es probablemente mejor vista como un interesante descubrimiento sobre la labor del gen de la EH - y el estudio de este nuevo enfoque puede ser útil a largo plazo, quizá como una forma de "pellizcar" o de mejorar las técnicas silenciamiento del gen en sí mismo.

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



Más información

[Artículo publicado en la revista Cell por Liu y sus colaboradores. \(para conseguir el artículo completo hay que suscribirse o pagarlo\)](#)

Temas  
[silenciamiento del gen](#) [Genética](#)  
[Más ...](#)

Artículos relacionados

## [Los niños también pueden padecer enfermedad de Huntington](#)

**18 de marzo de 2019**

## [Una proteína de reparación del ADN modifica la estabilidad de largos fragmentos de CAG en el gen de la enfermedad de Huntington](#)

**07 de febrero de 2018**

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

**20 de enero de 2018**

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

- Glosario
- **factor de transcripción** un gen controlador de proteínas. En respuesta a señales internas o externas a la células, los factores de transcripción se unen al ADN y hace que algunos genes sean más o menos activos, produciendo más o menos proteínas.
- **proteína huntingtina** Proteína producida por el gen de la EH
- **transcripción** el primer paso para formar una proteína a partir de una receta guardada en un gen. La transcripción es hacer una copia de trabajo del gen desde el ARN, un mensajero químico similar al ADN.
- **glutamina** el fragmento formado por aminoácidos que se repite demasiadas veces al comienzo de la proteína huntingtina mutada
- [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/078>

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.