

Novedades en la investigación de la EH. En lenguaje sencillo. Escrito por científicos. Para toda la comunidad EH.

## ¿Afecta la mutación de la EH el crecimiento del niño?



Un estudio sugiere que niños con la mutación de la EH y sin síntomas tienen sutiles diferencias en el crecimiento.

Por Dr Ed Wild el 17 de noviembre de 2012

Editado por Dr Jeff Carroll; Traducido por Asunción Martínez

Publicado originalmente el 07 de agosto de 2012

*El gen y la proteína de la huntingtina están presentes en todo nuestro cuerpo, y la pérdida de peso es un problema bien conocido una vez que los síntomas de la enfermedad de Huntington comienzan. Sin embargo, durante muchos años, las personas con la mutación que causa la EH, son y sienten igual que las personas sin ella. Ahora, un pequeño estudio sugiere que los niños con la mutación de la EH pueden tener diferencias sutiles en el crecimiento. ¿Son estas diferencias reales y qué significan?*

### Desarrollo versus degeneración

La enfermedad de Huntington es considerada una “enfermedad neurodegenerativa”, ya que causa la pérdida gradual de las células cerebrales. Gracias a las modernas técnicas científicas podemos identificar mejor que nunca los primeros signos de la neurodegeneración. Por ejemplo, podemos ver sutiles cambios en las imágenes obtenidas con resonancia magnética varios años antes de que empiecen los cambios clínicos.

Sin embargo, también sabemos que la proteína huntingtina, producida por el gen de la EH, es importante para un desarrollo sano. Lo que está menos claro es qué efecto tiene, si lo tiene, el gen mutado de la EH sobre el desarrollo del cerebro y del cuerpo.

Un estudio realizado en la década de 1980 reveló que había diferencias en la altura, el peso y el tamaño de la cabeza entre las personas a riesgo de padecer EH. Más recientemente, las resonancias magnéticas mostraron volúmenes del cráneo menores en los hombres - pero no en las mujeres - con la mutación de la EH.

Basándose en estos resultados, algunos investigadores han sugerido que estas diferencias implican que los cerebros y los cuerpos de las personas con la mutación de la EH se



¿Afecta la mutación de la EH al crecimiento y al desarrollo? Posiblemente, de forma muy sutil - pero no lo suficiente como para que sea un problema para ningún

desarrollan de manera diferente. Es un tema controvertido pues otros estudios no han encontrado los mismos resultados.

niño.

Un problema relacionado con este tema es que es difícil distinguir entre diferencias debidas al **desarrollo** (diferencias del crecimiento) y diferencias debidas a la **degeneración** (diferencias que surgen en el adulto, una vez que la enfermedad ha comenzado), partiendo del estudios con adultos.

## ¿Nadie piensa en los niños?

La manera más obvia de resolver este problema sería repetir estas mediciones en niños con y sin la mutación de la EH. Pero esto plantea un problema ético importante: habría que realizar el análisis genético a los niños de familias con EH. Realizar el análisis genético a los niños para la mutación de la EH no es ético porque ellos tienen derecho a decidir por sí mismos si desean hacerse la prueba o no.

Un grupo de investigadores dirigido por el Dr. Peg Nopoulos de la Universidad de Iowa ideó una manera inteligente de resolver este enigma y acaban de publicar sus resultados en la revista *Neurology*.

Se estudiaron 34 niños de familias con EH, cada niño tenía un 50% de probabilidades de haber heredado el gen expandido de la EH, pero ninguno de los niños tenían signos o síntomas de la enfermedad de Huntington.

Se analizó el ADN de cada niño para la mutación de la EH, pero los resultados se mantuvieron en secreto para todos los involucrados - los niños, los padres y los investigadores.

Los investigadores midieron la altura, el peso y el tamaño de la cabeza de los niños. Se eliminaron todos los datos identificativos de las mediciones, y se relacionaron a continuación con los resultados de las pruebas genéticas para el análisis estadístico.

De los 34 niños estudiados, veinte resultaron ser portadores de la mutación de la EH, mientras que catorce resultaron no portadores.

Debido al pequeño tamaño de los grupos, los investigadores incluyeron un gran grupo de 138 niños de familias sin EH, que sirvió como grupo de comparación para los niños con la mutación de la EH.

## Sutiles diferencias

Los niños tenían una edad media de unos trece años y los investigadores calcularon que los 20 niños con la mutación de la EH desarrollarían signos de la enfermedad unos 30 años más tarde.

Se encontraron pequeñas diferencias entre los niños con la mutación de la EH y el grupo control. Aquéllos que tenían la mutación eran un poco más bajos y pesaban menos y sus

cabezas eran un poco más pequeñas. Curiosamente, la diferencia en el tamaño de la cabeza estaba relacionada con la longitud del gen anormal.

Todas las diferencias fueron pequeñas y, como señalan los investigadores, es poco probable que sean importantes en sí mismas - más bien apuntan a posibles sutiles efectos iniciales de la mutación de la EH en el desarrollo de los niños.



Esta investigación no cambia el hecho de que la apariencia física no se puede utilizar para predecir si una persona desarrollará EH

## Advertencias



Si bien este estudio es interesante al apoyar la idea de que el gen de la EH tiene un papel en el desarrollo, tal vez plantea más preguntas que respuestas.

Un aspecto a tener en cuenta y que es importante es que el número de niños estudiados fue muy pequeño, así que es posible que si hubiera sólo uno o dos niños con mediciones inferiores del valor medio podría sesgar los resultados.

Esto pone de relieve el hecho de que los investigadores tuvieron que estudiar a un gran grupo de niños de familias sin EH, ya que las diferencias entre los niños de las familias con EH, con y sin la mutación eran mucho menos llamativas. De hecho, los niños en situación de riesgo que no eran portadores pesaban más que la media - este es un resultado que puede que no tenga nada que ver con el gen de la EH y es probablemente debido a la casualidad.

Por lo tanto, el estudio de niños de familias sin la EH aumentó la capacidad de los investigadores para detectar diferencias relacionadas con la mutación de la EH. Pero también introdujo otra posible fuente de error. Todos los niños con la mutación fueron creciendo con uno o más familiares afectados por la enfermedad de Huntington. Este estilo de vida puede tener efectos sobre la nutrición y el desarrollo. Como sabemos, los hogares de las familias con EH pueden llegar a ser caóticos y puede ser que a los niños les resulte más difícil el prosperar. Los niños "controles" no tuvieron ninguna de estas influencias "ambientales" en su desarrollo.

## Moraleja

Este trabajo invita a la reflexión y pone de relieve la importancia de estudiar los efectos más tempranos de la mutación que causa la enfermedad de Huntington. La idea de que la mutación puede afectar al crecimiento y al desarrollo temprano es sin duda importante, pero tendríamos que concluir que en este momento el jurado aún está deliberando.

Los investigadores que han elaborado este artículo continúan estudiando el desarrollo de los niños a lo largo del tiempo, para ver si pueden ir sacando algún efecto significativo. Pero sabemos por los estudios previos que cualquier efecto será sutil y estarán dentro de lo que se considera normal entre los niños en desarrollo.

Una de las cosas que con frecuencia preocupa a las personas a riesgo de la EH es el parecerse físicamente a la madre o al padre que tenía la enfermedad, pues puede significar que han heredado el gen. Nos gustaría asegurar a los lectores que todos los estudios publicados hasta la fecha descartan esos temores.

A pesar de que este estudio plantea interesantes cuestiones científicas sobre la biología del gen de la huntingtina, esta nueva investigación no cambia la verdad fundamental de que la apariencia física *no* puede ser utilizada para predecir si una persona desarrollará la EH.

---

*Los autores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar. Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes*

---

## **Glosario**

**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)

---

© 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](http://hdbuzz.net)

Generado el 18 de enero de 2018 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/089>