



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.

## Las proteínas 'guardianas' revelan sorprendentes relaciones entre la enfermedad de Huntington y otras enfermedades cerebrales

### Las proteínas de unión ADN/ARN pueden estar implicadas en el daño causado por la EH y otras enfermedades cerebrales



Por [Melissa Christianson](#) 11 de septiembre de 2013 Editado por [Dr Ed Wild](#) Traducido por [Asunción Martínez](#) Publicado originalmente el 10 de enero de 2013

Proteínas de unión del ADN con el [ARN](#) son una clase de proteínas que 'guardan' las instrucciones genéticas que gobiernan nuestro cerebro y son importantes en enfermedades como el Alzheimer y la enfermedad de motoneurona. Un nuevo estudio sugiere que estas proteínas también podrían ser los principales actores en la enfermedad de Huntington y dar lugar a nuevas opciones de tratamiento.

## Un tema familiar: muerte producida por una proteína

Los seres humanos somos recicladores natos y no sólo de las cosas que se tiran en los contenedores ecológicos. Reciclamos ideas, como convertir a **Hamlet** en **El Rey León** o a **Romeo y Julieta** en **West Side Story**.

Las proteínas de unión ADN/ARN sirven para proteger nuestro ADN, pero pueden funcionar mal, como un perro que se escapa. Los investigadores alteraron estas proteínas genéticamente para convertir al 'perro guardián' en una versión más "light" de la proteína.

Curiosamente, los científicos están descubriendo que nuestros cuerpos hacen exactamente lo mismo - sobre todo cuando se trata de enfermedades cerebrales. En los últimos años, se ha visto cada vez con más claridad que las células del cerebro sólo tienen principalmente, unas determinadas formas de enfermar y morir, y de responder al malestar. Es más, parece que estas formas se

reutilizan y se reciclan en un montón de enfermedades cerebrales diferentes.

Una de las formas más comunes de que una [neurona](#) caiga enferma tiene que ver con las proteínas, las máquinas moleculares de la célula. Las proteínas hacen de todo, desde la producción de energía hasta el mantenimiento de la forma de la célula. En muchas enfermedades del cerebro, las proteínas se rompen y dejan de hacer su trabajo correctamente. Si el trabajo que la proteína estaba haciendo era importante - o si la proteína fragmentada se interpone en el camino de otras proteínas que tratan de hacer su trabajo - entonces las neuronas pueden enfermar y morir.

A simple vista, la solución a este problema parece clara: arreglar la proteína que se ha roto para que pueda hacer su trabajo de nuevo. Esto puede ser sorprendentemente difícil, a menos que usted esté trabajando con una enfermedad como la enfermedad de Huntington, donde se conoce la causa genética exacta en todos los casos. Una célula cerebral tiene muchos miles de proteínas diferentes, por lo que la identificación de la que necesita ser reparada en una determinada enfermedad puede ser un problema difícil.

## Proteínas de unión entre el [ARN](#) y el ADN: perros guardianes de ADN

Un nuevo estudio llevado a cabo por un grupo de científicos canadienses para averiguar lo que no funciona en la enfermedad de Huntington ha puesto de manifiesto la importancia de un tipo especial de proteína, la proteína llamada 'proteína de unión entre el [ARN](#) y el ADN'. Es más, este estudio ha mostrado nuevas relaciones interesantes entre la enfermedad de Huntington y otras enfermedades del cerebro.

Normalmente, las proteínas de unión entre el [ARN](#) y el ADN actúan como un perro guardián, protegiendo las instrucciones genéticas de una célula cerebral. Al unirse con mensajes genéticos específicos, las proteínas de unión [ARN/ADN](#) pueden controlar qué instrucciones dan las neuronas a las otras proteínas. Esto significa que las proteínas de unión [ARN/ADN](#) son extremadamente importantes, ya que pueden influir fácilmente a lo que se hace dentro de una célula cerebral.

Una cosa importante a tener en cuenta sobre las proteínas de unión a [ARN/ADN](#) es que, por lo general, sólo se encuentran en el [núcleo](#) (es decir, en la sala de control) de la célula, donde tienen fácil acceso a las instrucciones genéticas que se supone que deben proteger. Sin embargo, en la EH y en otras enfermedades cerebrales, las proteínas de unión [ARN/ADN](#) salen de los confines del [núcleo](#) y corren libremente por el resto de la célula.

Podemos pensar en esta 'salida' es algo similar a lo que sucede cuando el perro de su vecino, Rex, se escapa de su jardín: cuando Rex no está donde se supone que debe estar, corre sin control y aterroriza al barrio. Para devolver la normalidad al barrio, su vecino tiene que coger a Rex o impedirle que salga.

Exactamente de la misma manera, algunos investigadores de la EH creen que si impedimos que las proteínas de unión [ARN/ADN](#) salgan del [núcleo](#) y corran libre por el resto de la célula, podríamos prevenir que las células cerebrales mueran en la EH.

«Esta investigación establece un nuevo vínculo entre la EH y otras enfermedades cerebrales, por lo que podemos coger carrerilla en el estudio de estas proteínas »

## ¿Cómo se prueba esta idea en un laboratorio?

Para probar esta idea, los investigadores dirigidos por el Dr. J. Alex Parker de la Universidad de Montreal, Quebec, creó los animales de laboratorio que reproducen ciertos aspectos de la EH. Ellos modificaron genéticamente gusanos y ratones para que tuvieran la cadena extra-larga del gen de la huntingtina que tienen todos los pacientes con la enfermedad de Huntington. Estos animales desarrollan alteraciones celulares y de comportamiento, tales como gran muerte neuronal y alteración de la sensibilidad a ser tocado, que los científicos creen que imitan ciertos aspectos de la enfermedad humana.

El equipo de Parker a continuación utiliza estos animales para averiguar si interfiriendo dos de las proteínas de unión ADN/[ARN](#) se podrían evitar estas alteraciones celulares y de comportamiento. Los nombres de estas dos proteínas (**TDP43** y **FUS**) no es lo importante, lo importante es que en la EH humana estas proteínas salen del [núcleo](#).

Se eligieron las proteínas de unión TDP43 y FUS para este estudio, porque recientemente se ha visto que participan en otras dos enfermedades cerebrales - la [demencia frontotemporal](#) y la **enfermedad de motoneurona** (también conocida como ELA o enfermedad de Lou Gehrig).

## ¿Qué encontraron?

En los gusanos, los científicos primero cambiaron las dos proteínas de unión [ARN/ADN](#) normales por otras versiones que no son funcionales. En nuestra analogía del perro, sería como cambiar a Rex por un caniche en miniatura. Aunque el caniche se escape, no va a causar estragos en el barrio.

Encontraron que esta sustitución de la proteína impidió que se produjeran las alteraciones que normalmente se produjeron en los gusanos con EH, a pesar de que la [proteína huntingtina](#) mutada seguía allí intacta. Esto sugiere que se necesita algún tipo de interacción entre la huntingtina mutada y las proteínas de unión ADN/[ARN](#) para que se produzca el daño.

Para proporcionar más evidencia de que el interferir con las proteínas de unión ADN/[ARN](#) podría ser útil en la EH, los científicos utilizaron un modelo de ratón de la EH. Utilizaron una técnica muy interesante para eliminar por completo las proteínas de unión ADN/[ARN](#) de las células del cerebro de estos ratones. En pocas palabras, los científicos impidieron que se formasen las proteínas - lo que significa que teóricamente no podrían estar presentes para hacer daño en las células cerebrales de ratón.

En nuestra analogía del perro, esto sería equivalente a esterilizar al padre de Rex con lo que Rex no podría nacer. Un perro que no existe no puede aterrorizar a un vecindario.

Nuevas conexiones entre las enfermedades nos permiten disponer de una gran cantidad de experiencia y trabajo de otros investigadores, mejorando el conocimiento de todos y acelerando el progreso.

Es emocionante decir que los científicos encontraron que al prevenir que estas proteínas se formen, se impidió la muerte de las células cerebrales de ratón a pesar de tener el gen de la huntingtina extra-largo.

A partir de estos experimentos los investigadores concluyeron que las dos proteínas de unión ADN/[ARN](#) que ellos estudiaron, pueden estar involucrados en la EH. Además, sugirieron que interferir con estas proteínas podría proporcionar nuevas vías terapéuticas para el tratamiento de la EH.

## Por lo tanto, ¿qué significa esto para la EH?

Es una excelente noticia que el interferir con dos proteínas de unión ADN/[ARN](#) específicas mejore los modelos de EH. Estos descubrimientos nos ayudan a entender cómo la enfermedad de Huntington conduce a la muerte de las células cerebrales - lo que podría potencialmente conducir al desarrollo de nuevos productos terapéuticos necesarios para la comunidad EH con urgencia.

Y dado que las dos proteínas de unión ADN/[ARN](#) que los científicos estudiaron también son importantes en la [demencia frontotemporal](#) y en la ELA, esta investigación forja una nueva relación entre la enfermedad de Huntington y estos otros trastornos cerebrales. A pesar de que estas otras enfermedades son actualmente tan incurables como la EH, este vínculo significa que los científicos pueden reciclar algunas de las investigaciones realizadas en el contexto de otras enfermedades y coger carrerilla en el descubrimiento de lo que va mal con estas proteínas en la EH.

Y funciona en ambos sentidos - la enfermedad de Huntington, en donde se conoce la causa genética, ahora se puede utilizar como un modelo para estudiar el funcionamiento de estas proteínas de unión ADN/[ARN](#) de manera que podría ayudar a los investigadores a entender otras enfermedades.

Por supuesto, es importante recordar que los primeros resultados científicos deben tomarse con un grano de arena. En primer lugar, los investigadores estaban estudiando en este caso modelos animales de EH (no personas), así que hay mucho trabajo por hacer para demostrar que estas mismas proteínas son importantes en los seres humanos. En segundo lugar, incluso si las proteínas de unión ADN/[ARN](#) juegan un papel importante en la EH humana, llevará mucho tiempo y recursos el desarrollo de fármacos dirigidos a estas proteínas y por lo tanto sigue siendo un largo camino antes de ser una opción viable en la clínica.

Sin embargo, estos resultados representan una nueva línea de investigación - y una gran oportunidad para que los investigadores de diferentes áreas se ayuden los unos a otros - en nuestros esfuerzos para saber cómo la EH daña las neuronas y en la identificación de nuevas dianas terapéuticas.

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 por Tauffenberger y colaboradores en la revista Human Molecular Genetics \(acceso libre\)](#)

Temas

[destacado modelo animal función de la huntingtina conexión entre enfermedades](#)

[Más ...](#)

Artículos relacionados

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

22 de agosto de 2018

[Primero Dolly y ahora Piglet; confirmado un nuevo modelo knock-in de cerdo para la enfermedad de Huntington](#)

09 de agosto de 2018

## [La cabeza del rebaño: el metabolismo y los biomarcadores en la EH](#)

02 de julio de 2018

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

- Glosario
- **demencia frontotemporal** una enfermedad neuro-degenerativa que puede producir alteraciones del habla y la conducta
- **proteína huntingtina** Proteína producida por el gen de la EH
- **neurona** Células cerebrales que almacenan y transmiten información
- **núcleo** Una parte de la célula que contiene los genes (ADN)
- **ARN** compuesto químico similar al ADN, que forma las moléculas 'mensajeras' que utilizan las células, como copias de trabajo de los genes, cuando fabrican las proteínas.
- [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

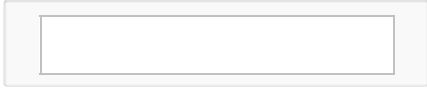
[Conoce al equipo](#)

[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](#)

<input type="text" value="Dejar en blanco"/>	<input type="text" value="Correo electrónico"/>	<input type="button" value="Siga"/>
--	---	-------------------------------------



© 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/111>

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.