



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.

¿Podrían los problemas musculares ayudar a explicar los movimientos de los pacientes con enfermedad de Huntington?

La contracción muscular es crucial en la coordinación, el fallo en este proceso podría explicar los movimientos en EH



Por [Dr Kurt Jensen](#) 31 de octubre de 2013 Editado por [Dr Jeff Carroll](#) Traducido por [Asunción Martínez](#) Publicado originalmente el 06 de septiembre de 2013

Es necesario un adecuado equilibrio entre las partículas cargadas eléctricamente de las células del músculo para responder apropiadamente a los estímulos. Sin embargo, un artículo reciente de un grupo de científicos de la Universidad "California State Polytechnic" concluye que en la enfermedad de Huntington este equilibrio está alterado - las fibras musculares de los ratones con EH se contraen con más facilidad de lo que deberían.

Un gran movimiento

Todo cuidador está familiarizado con la impía trinidad de los síntomas de la enfermedad de Huntington: [corea](#), cambios cognitivos y alteraciones de conducta. Pero hoy en día todavía se utilizan los movimientos físicos involuntarios como el marcador clave para el diagnóstico médico de la EH a pesar de que los otros síntomas con frecuencia aparecen antes en el paciente. En particular, se observa una extrema falta de coordinación de los movimientos: un músculo comenzará a moverse involuntariamente, pero dicho movimiento no se completa, lo que sugiere que las fibras musculares no están correctamente coordinadas entre sí.

Los músculos del cuerpo están compuestos de fibras, que puede que sean extra-excitables en la EH. ¿Podría esto contribuir a los síntomas motores?

Por desgracia el origen de los movimientos involuntarios es más misterioso que el de los otros síntomas. A pesar de que la

proteína anormal que causa la enfermedad de Huntington se expresa en todas las células del cuerpo, las células del cerebro parecen morir preferentemente en el curso de la enfermedad. De hecho, en el cerebro ciertas poblaciones de células se mueren antes de que la pérdida de células sea más generalizada en todo el cerebro. Dado que en la EH se mueren las células cerebrales se le denomina una enfermedad [‘neurodegenerativa’](#).

Iones, iones, por todas partes

Hasta hace poco, se ha supuesto que todos los síntomas de la enfermedad de Huntington podrían ser debidos a problemas en el cerebro. Un equipo dirigido por el doctor Andrew Voss de la Universidad “California State Polytechnic” se planteó si esto es cierto y decidió explorar las propiedades de las fibras musculares.

Cuando el cerebro emite una señal para que se contraiga un músculo (movimiento), dicha señal debe ser transmitida correctamente de un nervio a una fibra muscular, que ejecuta dicha orden. El equipo del Dr. Voss se centró en la recepción de esta señal por el extremo del ‘cable telegráfico’, y no en el origen de la señal en el cerebro.

Ciertas células del cuerpo, tales como las células del cerebro y las células musculares, son activas desde el punto de vista ‘eléctrico’. Esto significa que cambian su carga eléctrica para enviar señales. Pero, a diferencia de los dispositivos electrónicos tradicionales, los músculos y los nervios no tienen cables de cobre para transmitir las cargas eléctricas. Entonces, ¿cómo lo hacen?

Lo hacen moviendo pequeños trozos de la materia, los átomos, que tienen una carga eléctrica, dentro y fuera de la célula. (Cualquier átomo con una carga eléctrica se llama **ión**.) Los átomos de algunos elementos, como el [sodio](#) y el cloruro, tienen tendencia a cargarse con facilidad. ¡De hecho, la sal de mesa está compuesta de iones de [sodio](#) cargados positivamente que se unen a iones de cloro cargados negativamente!

Antes de que un mensaje enviado desde el cerebro llegue a una fibra muscular, las células que componen la fibra han de estar en un estado preparado, listo para recibir esa señal. El [sodio](#) con carga positiva se coloca fuera de la célula y no puede entrar, y los iones de potasio de carga positiva se colocan en el interior de la célula, sin poder salir.

Cuando llega la orden para realizar el movimiento se abren pequeños poros en la célula que permiten que el [sodio](#) cargado positivamente entre en la célula. Para compensar esta carga positiva que entra, se abren unos canales específicos por los que pueden salir los iones de potasio con carga positiva fuera de la célula.

Esta complicada serie de eventos con que da comienzo cada contracción muscular se denomina **potencial de acción**. Finalmente, se restaura el equilibrio eléctrico original (iones de cloruro cargados negativamente ayudan en este proceso) y la célula estará lista para recibir otra señal. Teniendo en cuenta lo que está involucrado en la contracción muscular normal, los autores de este reciente estudio estudiaron si este mecanismo funciona con normalidad en la EH.

«Existe un problema, no sólo en el cerebro, sino en las fibras musculares que podría ayudar a explicar los movimientos involuntarios en la EH »

Para ello utilizaron un modelo de ratón de la enfermedad de Huntington que contiene un trozo (el más importante) del gen de la EH humano que contiene la mutación que causa la EH en las personas. Este modelo fue elegido porque está muy bien caracterizado (¡ha sido utilizado desde hace casi veinte años!) en cuanto al movimiento y a las alteraciones cognitivas. El equipo de investigación realizó todos sus experimentos usando fibras musculares que fueron disecadas de los ratones, que a continuación fueron sometidas a diversos estímulos eléctricos (shocks). Ni que decir tiene que los voluntarios humanos son difíciles de conseguir para estos estudios.

Los impactantes resultados

Todas las mediciones obtenidas procedían de las fibras musculares que fueron conectados a un par de pequeños electrodos y por las que habían pasado varias corrientes eléctricas a través de ellos. En primer lugar, se simuló una señal para contraer el músculo proveniente del cerebro con una serie de señales eléctricas.

Las fibras musculares de ratones con enfermedad de Huntington, así como los ratones “salvajes” (los ratones que carecen del gen mutado de la EH humana, y se puede considerar como un control “normal”) respondieron adecuadamente a la señal. Sin embargo, las fibras musculares de los ratones EH tardaron mucho más tiempo en volver a su carga eléctrica normal tras la señal. Esta es la parte del potencial de acción donde los iones de potasio salen de las células.

Además, la fuerza necesaria para disparar un potencial de acción fue mucho más baja en las fibras con EH, lo que sugiere que es más fácil activarlas para que se contraigan. No sólo eso, sino que en varias de las fibras EH, después de una señal que no debería haber sido lo suficientemente fuerte como para generar un potencial de acción, la fibra se contrajo de todos modos.

Las fibras musculares de los ratones con enfermedad de Huntington son claramente mucho más sensibles a estos estímulos (“hiperexcitables”), y los autores especulan que esta hiperexcitabilidad tendría sentido si hubiera una reducción en el flujo de iones de potasio y/o cloruro en estas células.

Otra serie de señales les indicó a los autores que los canales en las fibras de ratones con EH tienen menos carga eléctrica fluyendo a través de ellos con el tiempo y que era más difícil que pasara la corriente a través de ellos, en comparación con los canales de fibras normales. Los autores concluyen que estas disminuciones podrían explicarse porque los canales de cloruro y potasio son menos funcionales, por lo que estudiaron los procesos que conducen a la producción física de estos canales.

La información que determina la estructura de una proteína (como un canal iónico) está contenida inicialmente dentro del ADN de un organismo, pero el mensaje pasa a través de un intermediario temporal de [ARN](#) antes de que se forme la proteína en cuestión.

Cuando los científicos examinaron las fibras musculares de ratones con EH, encontraron menos [ARN](#) específico de los canales de iones cloruro en las fibras musculares de EH en comparación con las fibras normales, y también con menos [ARN](#) que forma los canales de iones de potasio.

El potasio y otros iones, viajan a través de 'canales iónicos'. Los canales iónicos son unas proteínas muy complicadas que permiten que estos 'iones' cargados eléctricamente entren en la célula. Aquí se ve un canal de potasio visto desde fuera de la célula. La pequeña esfera que se aprecia en el centro representa el tamaño de un ión de potasio entrando en la célula.

Así que ellos estaban en lo cierto - los problemas eléctricos que se observan en las fibras musculares de la EH se asocian a la baja producción de canales específicos por parte de las células musculares.

¿Qué significa esto para la EH?

Una vez que pasas de la complicada electrofisiología y de la genética molecular, ¿qué significa realmente este artículo para la comunidad de la enfermedad de Huntington? Bueno, en primer lugar, se hace una observación muy interesante: además de existir un problema en el cerebro, también hay un problema en las fibras musculares que podría ayudar a explicar los movimientos involuntarios de la EH.

Esta interesante posibilidad tiene que ser matizada con algunas consideraciones importantes. En primer lugar, el estudio se llevó a cabo en su totalidad en un modelo de ratón de la enfermedad. Aunque es un modelo bien establecido, no hay garantía de que se pueda observar lo mismo en la enfermedad humana, que es lo único que importa al final.

Más importante, estamos muy lejos aún de ser capaces de utilizar algo para tratar la EH. Aunque estos problemas se observaran en la enfermedad humana, todavía tendría que haber alguna manera de solucionar este problema.

Por último, incluso si estas observaciones se confirman en los seres humanos y existiera una terapia eficaz (al menos las fibras musculares son más fáciles de tratar que el cerebro), sólo sería eficaz contra los síntomas motores de la enfermedad. No tendría ningún efecto sobre otros síntomas de la enfermedad, tales como cambios de la personalidad y cognitivos. Por supuesto, todas las familias de los cuidadores saben que incluso algo que podría ayudar con este problema (incluso en el aislamiento) sería de gran ayuda y el infortunado paciente estaría menos afectado físicamente y sería más fácil cuidarlo.

La conclusión es que en la actualidad todos los medicamentos que tratan los síntomas motores de la EH se dirigen al cerebro. Este trabajo muestra que los propios músculos son objetivos potenciales, lo que abre nuevas e interesantes vías de investigación. Los fármacos que mejoran el movimiento actúan sobre el cerebro y tienen un montón de efectos secundarios, el tratamiento de la EH sugerido por este trabajo quizá podría generar un tratamiento más específico.

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



Más información

[Enlace al artículo original en la revista Proceedings of the National Academy of Sciences de EEUU \(para conseguir el artículo completo hay que suscribirse o pagarlo\) ¿Dudas? Aquí tienes un enlace animado que describe cómo funciona el potencial de acción. Enlace al artículo de Voss, en cuyo laboratorio se realizó el estudio descrito](#)

Temas

[modelo animal](#) [función motora](#) [todo el cuerpo](#)

[Más ...](#)

Artículos relacionados

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

09 de agosto de 2018

[HDBuzz participa en Enroll-HD](#)

01 de agosto de 2018

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

02 de julio de 2018

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

- Glosario
- **Neurodegenerativa** Es una enfermedad producida por el progresivo malfuncionamiento y la muerte de las células cerebrales (neuronas)
- **Corea** Movimientos involuntarios, irregulares 'nerviosos' que son frecuentes en la EH.
- **Sodio** Un elemento químico muy abundante en el suelo del planeta Tierra, en las rocas, plantas y animales (incluyendo los humanos). Es el principal compuesto de la sal, también llamada cloruro sódico.
- **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

Suscríbese 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

Generado el 13 de abril de 2019 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/136>

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.