

## Índice

---

Descubren un protector molecular unido a un trastorno neuromuscular raro <b>@ CIENCIAEXPLORA.COM</b>	2
Descubren un protector molecular asociado a la enfermedad de Kennedy <b>@ EFEFUTURO.COM</b>	5
Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy <b>@ El Médico Interactivo</b>	9
Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la enfermedad de Kennedy <b>@ JANO.ES</b>	10
Hallan un protector molecular para la enfermedad de Kennedy <b>@ NOTICIASDELACIENCIA.COM</b>	12
Descubren un protector molecular asociado a la enfermedad de Kennedy <b>@ ABC</b>	15
Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy <b>@ CANARIAS 7</b>	16
Nuevo estudio sobre la enfermedad de Kennedy <b>@ CATALUNYAVANGUARDISTA.COM</b>	17
Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy <b>@ Crónica de Cantabria</b>	21
Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy <b>@ ELECONOMISTA.ES</b>	22
Descobreixen un protector molecular que endarrereix els efectes de la Malaltia de Kennedy <b>@ EUROPA PRESS</b>	23
Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy <b>@ Informativos Telecinco</b>	24
Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy <b>@ INFOSALUS.COM</b>	25
Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy <b>@ INTERBUSCA</b>	27
Descubren un protector molecular asociado a la enfermedad de Kennedy <b>@ LA VANGUARDIA</b>	30
Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy <b>@ LA VOZ LIBRE</b>	31
Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy <b>@ YAHOO ES NEWS</b>	32



ATRESMEDIA

El Sextante No solo Manga Motor Deportes Celebrities Se estrena Liopardo TecnoXplora Cocinatis CienciaXplora Correr y Fitness

# Ciencia xplora

COMUNIDAD  
Entra o Regístrate

f t g+ youtu

- Innovación
- Descubrimientos
- Astronomía
- Ecología
- Naturaleza y Vida
- Divulgación
- Videoblogs
- SINC
- TecnoXplora

sinc La ciencia es noticia

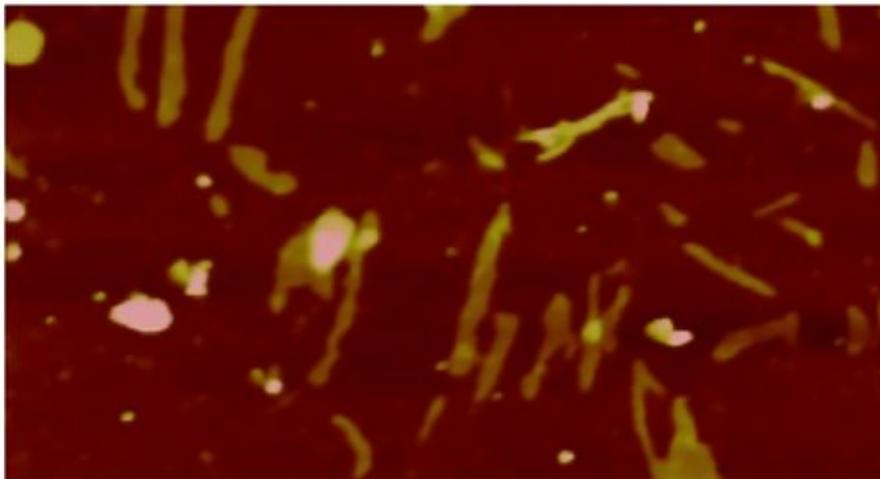
FECYT

PUBLICIDAD

## Descubren un protector molecular unido a un trastorno neuromuscular raro

La enfermedad de Kennedy genera atrofia progresiva de los músculos, afecta solo a los hombres y se manifiesta entre los 40 y 50 años. No tiene ningún tratamiento específico. Las células musculares y las neuronas motoras se mueren con el paso de los años porque acumulan dentro una proteína que los afectados tienen mutada. Ahora investigadores del IRB Barcelona han descubierto que la proteína lleva incorporado un mecanismo que demora los efectos perniciosos de la mutación.

Me gusta Compartir Tweet 0 Comentarios



Agregados de la proteína Receptor de And

Lo más visto Lo más comentado

- La Vía Láctea se apaga para un tercio de la humanidad
- El aceite de oliva virgen extra disminuye la inflamación de las articulaciones
- El 'hobbit' no tenía síndrome de Down
- Nihonio, moscovio, tenesino y oganeso, nuevos nombres en la tabla periódica
- El autismo no solo está en el cerebro
- Encuentran rediles para ganado de 5.000 años de antigüedad en Álava
- Describen un nuevo molusco que crea microarrecifes en el Mediterráneo
- Nuevos cálculos con objetos transneptunianos guían hacia el Planeta Nueve y más allá
- La dieta mediterránea rica en grasas saludables no engorda
- Las rocas volcánicas de Islandia logran capturar las emisiones de CO2

« «»

- Hallan un protector molecular asociado a
- Las semillas emiten gases que indican su
- Descubren un protector molecular unido a un
- Las jabalinas tímidas son mejores madres

sinc IRB Barcelona | Sinc | Madrid | Actualizado el 13/06/2016 a las 10:20 horas

Conocer los detalles más íntimos de las proteínas vinculadas a enfermedades es básico para descubrir dianas terapéuticas y abrir la puerta a posibles tratamientos, y aún es más necesario cuando se trata de enfermedades minoritarias poco investigadas y carentes de terapias, como es el caso de la enfermedad de Kennedy.

En esta enfermedad, las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañan y mueren debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos. "Para todas las enfermedades que implican agregados, como el alzhéimer o el párkinson, hay muchos aspectos que desconocemos aún, y en kennedy es peor porque además es minoritaria", explica **Xavier Salvatella**, jefe



del **Laboratorio de Biotísica Molecular** en el Instituto de Investigación Biomedica (IRB Barcelona).

De herencia genética, esta enfermedad aparece en edad adulta avanzada, afecta uno de cada 40.000 hombres y genera el deterioro progresivo de todos los músculos. Aunque no es mortal, es muy debilitante, y el 20% de los afectados acaban por necesitar silla de ruedas.

Salvatella, investigador ICREA del IRB Barcelona, en colaboración con científicos de la Universidad de Florencia (Italia), ha descrito una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que los afectados por la enfermedad de Kennedy tienen mutada y les causa atrofia muscular progresiva.

El hallazgo aporta un conocimiento molecular profundo que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy. El estudio se publica en *Biophysical Journal* del grupo Cell.

Gracias a la financiación de la Fundación La Marató de TV3 y una *ERC Consolidator Grant* del Consejo Europeo de Investigación, el científico busca entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de Receptor de Andrógenos. El investigador trata de determinar las regiones de la secuencia de la proteína que son responsables de la agregación para identificar dianas válidas por donde atacar y evitarla.

### Atacar el flanco de la proteína

La mutación que llevan los afectados de Kennedy provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido, la glutamina, que causa el mal funcionamiento del Receptor de Andrógenos. Esta proteína, que activa la hormona testosterona, es la encargada de disparar el programa genético que favorecerá los atributos diferenciales de los hombres: más pelo, voz grave, manos más grandes, etc.

En la adolescencia, los chicos afectados por la mutación y en función del grado no desarrollan plenamente el fenotipo masculino pero no suele haber diagnóstico, y en una segunda etapa, ya entrada la edad adulta, es cuando comienza la degeneración muscular. "Se sabe que cuanto más larga es la cola de glutaminas, antes aparece la atrofia. Lo que no se entendía del todo y ahora este trabajo nos puede ayudar a entender es por qué el efecto pernicioso se iniciaba a partir de 38 aminoácidos de glutamina", dice el experto.

Los científicos han estudiado por primera vez la proteína real en tubo de ensayo y, gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear, situada en la Universidad de Florencia, han podido observar que justo al lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Las leucinas favorecen que la cola de glutaminas se pliegue adoptando una estructura en hélice, lo que impide que las colas se peguen unas con otras. Sin embargo, la influencia de las leucinas sobre la región de glutamina es limitada y si hay muchas, ya no se pliega. Queda extendida como una vara, se pegan entre ellas y acaban por formar fibras parecidas a un muro.

"Vemos que cuatro leucinas demoran el problema. ¿Qué pasaría con seis?", se pregunta Salvatella. "Conceptualmente, quizá una forma inteligente de retrasar por más tiempo la agregación es potenciar con fármacos el efecto de las leucinas que tanta influencia tienen sobre la zona de la mutación por donde agrega la proteína", reflexiona el científico.

El trabajo de Salvatella indica que conocer a fondo las diferentes secuencias de las proteínas y cómo se influyen entre ellas puede ofrecer nuevas dianas terapéuticas. El investigador del IRB Barcelona tiene varias líneas de investigación sobre Kennedy. Sus trabajos implican desarrollo de metodología, estudios con ratones y estudios con chaperonas, unas proteínas que se unen a cualquier proteína que esté a punto de agregar. "Este es el primer artículo de una serie donde poco a poco podremos explicar cómo creemos que se desarrolla Kennedy y señalar soluciones terapéuticas", explica.

La primera firmante del trabajo es la iraní Bahareh Eftekhazadeh, quien ha realizado el doctorado en el IRB Barcelona con una beca del programa internacional "la Caixa", y actualmente desarrolla el postdoctorado en la Universidad de Harvard. El laboratorio también cuenta con financiación del Ministerio de Economía y Competitividad complementado con fondos europeos FEDER, y de la Generalitat de Catalunya.

### Referencia bibliográfica:

B. Eftekhazadeh, A. Piai, G. Chiesa, D. Mungianu, J. García, R. Pierattelli, E. C. Felli, and X. Salvatella. "Sequence Context influences the Structure and Aggregation Behavior of a PolyQ Tract" *Biophysical Journal* doi: [10.1016/j.bpj.2016.04.022](https://doi.org/10.1016/j.bpj.2016.04.022) 7 de junio de 2016

Me gusta Compartir Tweet 0 Comentarios

### Más noticias de Sinc

Las semillas emiten gases que indican su envejecimiento



Las jabañinas umidas son mejores madres

ATRESMEDIA



Objetivo Bienestar  
Ponle Freno  
Hazte Eco  
Objetivo Bienestar Junior  
Crea Cultura  
Constantes y Vitales

Tolerancia Cero  
Ventas Internacionales  
Oficina de Prensa  
Fundación Atresmedia  
Atresmedia Publicidad  
Accionistas e Inversores



neox

NOVO

MEGA



EUROPRFM

Melodiam

ATRES PLANETAS

Antena 3 Canarias

Atresmedia Cine

Antena 3 Internacional

Lo más buscado en TV / Mapa web

Copyright © Atresmedia Corporación de Medios de Comunicación, S.A - www.antena3.com

Avda. Isla Graciosa 13, 28703, San Sebastián de los Reyes, Madrid

Reservados todos los derechos

Protección a la infancia  
concursos

Aviso legal

Política de privacidad y cookies

Bases de



Edición España
[Quiénes somos](#)
[Contacto](#)
[Web de EFE](#)

EFE: FUTURO

Búsqueda Avanzada

TEC CIE  
[t](#) [t](#) [f](#) [+](#) [v](#) [r](#) [d](#)

CIENCIA ESPACIO HUMANIDADES DISPOSITIVOS VIDEOJUEGOS INTERNET TECNOLOGIA EFEVERDE COP21 SALUD

BLOGOSFERA

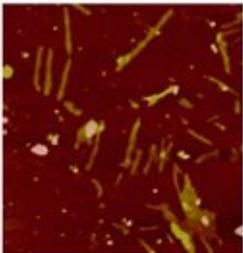
PORTADA > CIENCIA > DESCUBREN UN PROTECTOR MOLECULAR ASOCIADO A LA ENFERMEDAD DE KENNEDY

ENFERMEDADES RARAS
TWEET

## Descubren un protector molecular asociado a la enfermedad de Kennedy

EFEFUTURO.- Científicos del Instituto de Investigación Biomédica (IRB) de Barcelona han descubierto un protector molecular asociado a la enfermedad de Kennedy, una enfermedad neuromuscular degenerativa minoritaria que hasta ahora no tiene tratamiento.

EFEFUTURO BARCELONA
LUNES 13.06.2016



IRB

**La enfermedad de Kennedy genera atrofia progresiva de los músculos, afecta sólo a los hombres y se manifiesta entre los 40 y 50 años.**

Los investigadores del IRB han descubierto que la proteína lleva incorporado un mecanismo que demora los efectos perniciosos de la mutación que genera esta enfermedad, en un trabajo que publica la revista "Biophysical Journal" y que abre vías para encontrar una terapia para esta patología.

El investigador del IRB Xavier Salvatella, en colaboración con científicos de la Universidad de Florencia (Italia), ha descrito una protección molecular que contiene la proteína "Receptor de Andrógenos", que los afectados por la Enfermedad de Kennedy tienen mutada y les causa atrofia muscular progresiva.

*En la enfermedad de Kennedy, las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañan y mueren debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos.*

"Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Parkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria", ha explicado Salvatella, jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB.

**TWITTER: LIFECELSIUS**

Cabildo Tfe. saca a licitación trabajos de la Estación de Bombeo de Cabo Ulanos <https://t.co/Upboiw2YGk...>  
<https://t.co/g3LW1xgExB> hace 3 horas desde Twitter Web Client ReplyRetweetFavorite

RT @aguasresiduales: EDAR de Archena a la vanguardia en el compromiso con ahorro energético @LifeCelsius @ACCIONA <https://t.co/ZQ76xXeFDM> ht... hace 3 horas desde Twitter Web Client ReplyRetweetFavorite

RT @moralesmmar: El consumo de #agua en España es uno de los más bajos de Europa, según estudio <https://t.co/tl1EDDDgOE> hace 3 horas desde Twitter Web Client ReplyRetweetFavorite

Publicidad

VISTO
COMPARTIDO
NUBE DE TAGS

- La tumba de Seti I renace en 3D
- Las grasas saludables que no engordan
- TOR, el oscuro mundo de la internet profunda
- Estados Unidos acumula el 40 % de la "deuda ambiental" del mundo
- Supersólido: ¿un nuevo estado de la materia?
- La vida y la ciencia de Newton, en un cómic para niños gracias a la financiación popular
- La nueva normativa sobre drones estudia permitir su vuelo en zonas urbanas
- Las TIC y "la revolución silenciosa" de la educación

**La enfermedad de Kennedy genera atrofia progresiva de los músculos, afecta sólo a los hombres y se manifiesta entre los 40 y 50 años.**

Los investigadores del IRB han descubierto que la proteína lleva incorporado un mecanismo que demora los efectos perniciosos de la mutación que genera esta enfermedad, en un trabajo que publica la revista "Biophysical Journal" y que abre vías para encontrar una terapia para esta patología.

El investigador del IRB Xavier Salvatella, en



Esta enfermedad de herencia genética aparece en edad adulta avanzada, afecta a uno de cada 40.000 hombres y genera el deterioro progresivo de todos los músculos.

**Aunque no es mortal, debilita mucho y el 20 % de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.**

Salvatella, con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y una ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, busca ahora entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de 'Receptor de Andrógenos' y determinar las regiones de la secuencia de la proteína que son responsables de la agregación para identificar dianas válidas por donde atacar y evitarla. EFEFUTURO

Etiquetado con: [enfermedades raras](#)  
Publicado en: [Ciencia](#)

colaboración con científicos de la Universidad de Florencia (Italia), ha descrito una protección molecular que contiene la proteína 'Receptor de Andrógenos', que los afectados por la Enfermedad de Kennedy tienen mutada y les causa atrofia muscular progresiva.

***En la enfermedad de Kennedy, las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañan y mueren debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos.***

"Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Parkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria", ha explicado Salvatella, jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB.

Esta enfermedad de herencia genética aparece en edad adulta avanzada, afecta a uno de cada 40.000 hombres y genera el deterioro progresivo de todos los músculos.

**Aunque no es mortal, debilita mucho y el 20 % de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.**

Salvatella, con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y una ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, busca ahora entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de 'Receptor de Andrógenos' y determinar las regiones de la secuencia de la proteína que son responsables de la agregación para identificar dianas válidas por donde atacar y evitarla. EFEFUTURO

[aplicaciones](#) [aplicación](#) [apple](#) [arqueología](#)  
[cambio climático](#) [cerebro](#) [china](#)  
[ciberseguridad](#) [ciencia](#) [csic](#) [cáncer](#)  
[dispositivos](#) [esa](#) [espacio](#) [españa](#) [espionaje](#)  
[estrellas](#) [estudio](#) [facebook](#) [fotografía](#) [genética](#)  
[google](#) [internet](#)  
[investigación](#) [martes](#) [Microsoft](#) [móvil](#)  
[móviles](#) [nasa](#) [nature](#) [paleontología](#) [privacidad](#)  
[redes sociales](#) [robotica](#) [salud](#) [samsung](#)  
[satelites](#) [satélite](#) [seguridad](#) [smartphone](#)  
[tecnología](#) [telefonía](#) [tierra](#) [twitter](#)  
[videojuegos](#)



Ver más vídeos

#### TWITTER: EFECIENCIA

Descifran el mecanismo de Anticitera  
<https://t.co/DdBG2ovVcK> hace 5 minutos desde  
Twitter Web Client ReplyRetweetFavorite

Peter Higgs y otros 12 Premios Nobel alertan de los riesgos del  
<https://t.co/52pPzwENQl>  
hace 13 minutos desde Twitter Web Client Reply  
RetweetFavorite

Desarrollan microchips fotónicos que manejan luz usando tecnologías genéricas  
<https://t.co/ls2i3rZTTH> <https://t.co/ZyWXwdAu0X>  
hace 16 minutos desde Twitter Web Client Reply  
RetweetFavorite

#### TWITTER: EFE\_TEC

Desarrollan microchips fotónicos que manejan luz usando tecnologías genéricas  
<https://t.co/0xw521YuRC> <https://t.co/AflVuzxZco>  
hace 22 horas desde Twitter Web Client Reply  
RetweetFavorite

'Africa Code Week' llevará alfabetización digital a miles de niños africanos  
<https://t.co/e4YnCbK1m>  
<https://t.co/nGUROeL37>  
12:09:27 PM junio 12, 2016 desde  
Twitter Web Client ReplyRetweetFavorite

Si te interesa la actualidad sobre #tecnología, #medioambiente, y #ciencia... no te pierdas:  
[@efeverde](https://t.co/0xw521YuRC) [@efeciencia](https://t.co/0xw521YuRC) [@deunvistazo](https://t.co/0xw521YuRC) [@efe\\_tec](https://t.co/0xw521YuRC)  
02:35:08 AM junio 11, 2016 desde Twuffer Reply  
RetweetFavorite

La tumba de Seti I renace en 3D  
<https://t.co/i8lXmim5Nr> [@efeciencia](https://t.co/i8lXmim5Nr) [@efe\\_tec](https://t.co/i8lXmim5Nr)  
06:05:34 PM junio 10, 2016 desde  
Twitter Web Client ReplyRetweetFavorite

Publicidad

Add to Flipboard Magazine.



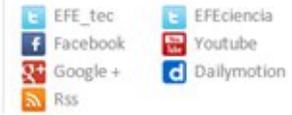
SECCIONES ESPECIALES

Ciencia	Espacio	Humanidades
Dispositivos	videojuegos	Internet
Tecnología	EFEverde	COP21
Salud	Blogosfera	

ACERCA DE

Agencia EFE

SIGUENOS EN



CONTACTO

Avd. de Burgos, 8. 28036  
Madrid (España)  
Tel.: 913467100  
Tel.: 913467401  
Mail: [futuro@efe.es](mailto:futuro@efe.es)



LUNDBECK 100 1915-2015



Acceso / Registrarse

Buscar [Facebook icon] [Twitter icon]

LA SANIDAD DÍA A DÍA Actualizado el 13 Jun 2016 12:30

- Portada
- Noticias
- Formación
- Análisis
- Hemeroteca
- Grupo SANED
- REVISTA EL MÉDICO
- Edición México

Última Hora

## Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy

- Enviar Noticia
- Imprimir
- Vota
- Comentar
- Compartir

BARCELONA (EUROPA PRESS)

Investigadores del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrito una protección molecular que permite retrasar los efectos perniciosos de la mutación que causa la Enfermedad de Kennedy, una patología neuromuscular degenerativa que afecta a hombres de entre 40 y 50 años.

El trabajo, publicado en la revista 'Biophysical Journal', ha descubierto una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que se encuentra mutada en los afectados por esta enfermedad, ha informado este viernes el IRB en un comunicado.

La investigación "aporta un conocimiento molecular profundo" que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy, según el IRB. Por primera vez, han estudiado la proteína real en tubo de ensayo y, gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear --situada en la Universidad de Florencia--, han podido observar que justo al lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Esta enfermedad minoritaria provoca que las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañen y mueran debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos. Se trata de una patología de origen genético que aparece en la edad adulta y afecta a uno de cada 40.000 hombres; aunque no es mortal, es muy debilitante y el 20% de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.



VOLVER

0 Comentarios

### Escriba su comentario

Déjanos tu comentario

Empty text area for writing a comment.

Nombre \* Escribe estos caracteres para enviar el comentario \* Campos obligatorios.

Correo electrónico \*

MSZETEG

Refrescar

Enviar

¿QUÉ NECESITA? encuentrelo en Lyceum saned

Nace la plataforma de referencia en formación médica continuada

Actualizaciones El Médico

Actualización en Psoriasis 3,8 créditos

Actualizaciones El Médico

Nuevo dossier monográfico actualizado sobre Síntomas del tracto urinario inferior en el varón

Actualizaciones El Médico

Nuevo dossier monográfico actualizado sobre Abordaje de la vejiga hiperactiva en la mujer

Actualizaciones El Médico

Nuevo dossier monográfico actualizado sobre Patología vaginal en la menopausia

Actualizaciones El Médico

Abordaje terapéutico de causas comunes de diarrea y estreñimiento

Actualizaciones El Médico

Abordaje terapéutico de causas comunes de diarrea y estreñimiento

OFERTA FORMATIVA



Rompe con la otitis externa  
...y presume de oído sano!



**OTIX**  
Gotas Oticas

Tratamiento  
de la otitis  
externa



**JANO.es**

MEDICINA Y HUMANIDADES

**ELSEVIER**

NEWSLETTER ►

Lunes, 13 de junio del 2016

Buscar:

Últimas noticias

PUBLICADO EN 'BIOPHYSICAL JOURNAL'

## Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la enfermedad de Kennedy

JANO.es · 13 junio 2016 00:57

*Según un estudio del Institut de Recerca Biomèdica, el protector se halla en la proteína Receptor de Andrógenos, que se halla mutada en los individuos que desarrollan la dolencia.*

Investigadores del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrito una protección molecular que permite retrasar los efectos perniciosos de la mutación que causa la Enfermedad de Kennedy, una patología neuromuscular degenerativa que afecta a hombres de entre 40 y 50 años.

El trabajo, publicado en la revista *Biophysical Journal*, identifica una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que se encuentra mutada en los afectados por esta enfermedad, ha informado el IRB en un comunicado. La investigación "aporta un conocimiento molecular profundo" que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy, según el IRB.

Los autores han estudiado la proteína real en tubo de ensayo y, gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear, en la Universidad de Florencia, han podido observar que justo al lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Esta enfermedad minoritaria provoca que las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañen y mueran debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos. Se trata de una patología de origen genético que aparece en la edad adulta y afecta a uno de cada 40.000 hombres; aunque no es mortal, es muy debilitante y el 20% de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.

### Una enfermedad minoritaria

Con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, el estudio busca entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de Receptor de Andrógenos. El jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB Barcelona, Xavier Salvatella, ha indicado: "Para todas las enfermedades que implican agregados, como el alzhéimer o el párkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria".

La mutación provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido -- la glutamina-- que causa el mal funcionamiento del Receptor de Andrógenos; esta proteína, que activa la hormona testosterona, es la encargada de disparar el programa genético que favorecerá los atributos diferenciales de los hombres: más pelo, voz grave y manos grandes, entre otros.

En la adolescencia, los niños afectados por la mutación y en función del grado no desarrollan plenamente el fenotipo masculino pero no suele haber diagnóstico, si bien en una segunda etapa, ya entrada la edad adulta, es cuando comienza la degeneración muscular.

Noticias relacionadas

29 Feb 2016 - Actualidad

Xavier Salvatella protagoniza la entrega de la serie 'Meet Our Scientists' del IRB Barcelona

El ámbito de estudio de este investigador ICREA es el plegamiento de proteínas usando como

Lo más leído

Hoy

Los geriatras proponen un calendario de vacunación para adultos sanos y con enfermedades crónicas

GERIATRÍA Y GERONTOLOGÍA

Profesionales de la salud alertan de que el 75% de la población se sobremedica

SALUD PÚBLICA

El riesgo de verse afectado por un cáncer de colon depende de la historia familiar y el sexo

PUBLICADO EN 'PLOS MEDICINE'

La AEDV lanza una campaña de 'screening' gratuita para prevenir el cáncer de piel mediante revisiones de lunares y manchas

DERMATOLOGÍA

La ablación por láser, cada vez más viable como tratamiento para el cáncer de próstata

PUBLICADO EN 'JOURNAL OF UROLOGY'

Últimos diez días

Por secciones

## agenda médica [» Ver todo](#)

2as Jornadas Nacionales de Dolor SEMERGEN

Valencia, España

17/06/2016 - 18/06/2016

2as Jornadas Nacionales de la Sociedad Española de Urgencias Psiquiátricas

Cádiz, España

17/06/2016 - 18/06/2016

13º Simposio Nacional sobre Tratamiento Asertivo Comunitario en Salud Mental

Avilés, España

23/06/2016 - 24/06/2016

Jornadas Multidisciplinares Andaluzas de Prevención y Rehabilitación Cardíaca

Cádiz, España

24/06/2016 - 25/06/2016

ILUNS 21st International Congress of Nutrition (ICN)

Buenos Aires, Argentina

15/10/2017 - 20/10/2017

Cursos

Congresos

Jornadas

Premios/Becas

Reuniones

Simposios

Otras Activ.

**fisterra.com**  
Atención Primaria en la Red



modelo la proteína receptor de Androgeno, vinculada a la enfermedad de Kennedy y el cancer de próstata.

- [Alergia e inmunología](#)
- [Cardiología](#)
- [Dermatología](#)
- [Endocrinología y nutrición](#)
- [Enfermedades infecciosas](#)
- [Gastroenterología](#)
- [Medicina Preventiva](#)
- [Neumología](#)
- [Neurología](#)
- [Obstetricia y ginecología](#)
- [Oncología](#)
- [ORL](#)
- [Psiquiatría](#)
- [Reumatología](#)
- [Traumatología](#)
- [Urología](#)
- [Vacunas](#)

Publicidad

ELSEVIER

JANO: [Política de privacidad](#) [Publicidad](#)

Sitios Elsevier: [Elsevier.es](#) [Elsevier.com](#) [Fisterra.com](#)

JANO.es es un portal dirigido exclusivamente a los profesionales de la salud.

Reservados todos los derechos. Queda prohibida la reproducción, distribución, comunicación pública y utilización, total o parcial, de los contenidos de esta web, en cualquier forma o modalidad, sin previa, expresa y escrita autorización, incluyendo, en particular, su mera reproducción y/o puesta a disposición como resúmenes, reseñas o revistas de prensa con fines comerciales, directa o indirectamente lucrativos, a la que se manifiesta oposición expresa.

ELSEVIER © 2016



**NCYT Amazings**  
Noticias de la Ciencia y la Tecnología  
Divulgando la Ciencia por Internet desde 1997

Lunes, 13 junio 2016  
Última actualización: 17:2

Hemeroteca | Publicidad

- Portada
  - Ciencia
  - Tecnología
  - Medio Ambiente
  - Salud
  - Psicología
  - Artículos
  - Blogs
  - Libros
  - Reproducción de Noticias
- Medicina

**Aviso sobre el Uso de cookies:** Utilizamos cookies propias y de terceros para mejorar la experiencia del lector y ofrecer contenidos de interés. Si continúa navegando entendemos que usted acepta nuestra política de cookies. Ver nuestra Política de Privacidad y Cookies

Lunes, 13 junio 2016

MEDICINA

## Hallan un protector molecular para la enfermedad de Kennedy

Tweet



Conocer los detalles más íntimos de las proteínas vinculadas a enfermedades es básico para descubrir dianas terapéuticas y abrir la puerta a posibles tratamientos, y aún es más necesario cuando se trata de enfermedades minoritarias poco investigadas y carentes de terapias, como es el caso de la enfermedad de Kennedy.

En esta enfermedad, las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañan y mueren debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos. "Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Parkinson, hay muchos aspectos que desconocemos aún, y en Kennedy es peor porque además es minoritaria", explica Xavier Salvatella, jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular en el Instituto de Investigación Biomédica (IRB Barcelona), en España.

De herencia genética, esta enfermedad aparece en edad adulta avanzada, afecta uno de cada 40.000 hombres y genera el deterioro progresivo de todos los músculos. Aunque no es mortal, es muy debilitante, y el 20% de los afectados acaban por necesitar silla de ruedas.

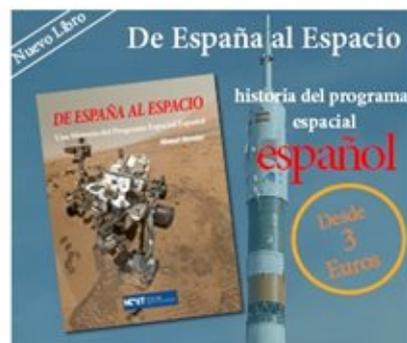
Salvatella, investigador ICREA del IRB Barcelona, en colaboración con científicos de la Universidad de Florencia (Italia), ha descrito una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que los afectados por la enfermedad de Kennedy tienen mutada y les causa atrofia muscular progresiva.

El hallazgo aporta un conocimiento molecular profundo que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy. El estudio se publica en *Biophysical Journal*.

Gracias a la financiación de la Fundación La Marató de TV3 y una ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, el científico busca entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de Receptor de Andrógenos. El investigador trata de determinar las regiones de la secuencia de la proteína que son responsables de la agregación para identificar dianas válidas por donde atacar y evitarla.

La mutación que llevan los afectados de Kennedy provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido, la glutamina, que causa el mal funcionamiento del Receptor de Andrógenos. Esta proteína, que activa la hormona testosterona, es la encargada de disparar el programa genético que favorecerá los atributos diferenciales de los hombres: más pelo, voz grave, manos más grandes, etc.

En la adolescencia, los chicos afectados por la mutación y en función del grado no desarrollan plenamente el fenotipo masculino pero no suele haber diagnóstico, y en una segunda etapa, ya entrada la edad adulta, es cuando comienza la degeneración muscular. "Se sabe que cuanto más larga es la cola de glutaminas, antes aparece la atrofia. Lo que no se entendía del todo y ahora este trabajo nos puede ayudar a entender es por qué el efecto pernicioso se iniciaba a partir de 38 aminoácidos de glutamina", dice el experto.



Medio Ambiente

Cómo acabar con el maltrato a los ríos españoles

Cambios climáticos amenazan a las ranas arbóreas

La Vía Láctea se apaga para un tercio de la humanidad

Alertan sobre la presencia de plaguicidas y metales pesados en propóleos procesados comerciales

Comienza la ruta del proyecto MEDELCA junto a un pastor



## trashumante hasta el Pirineo

Los científicos han estudiado por primera vez la proteína real en tubo de ensayo y, gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear, situada en la Universidad de Florencia, han podido observar que justo al lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Las leucinas favorecen que la cola de glutaminas se pliegue adoptando una estructura en hélice, lo que impide que las colas se peguen unas con otras. Sin embargo, la influencia de las leucinas sobre la región de glutamina es limitada y si hay muchas, ya no se pliega. Queda extendida como una vara, se pegan entre ellas y acaban por formar fibras parecidas a un muro.

"Vemos que cuatro leucinas demoran el problema. ¿Qué pasaría con seis?", se pregunta Salvatella. "Conceptualmente, quizá una forma inteligente de retrasar por más tiempo la agregación es potenciar con fármacos el efecto de las leucinas que tanta influencia tienen sobre la zona de la mutación por donde agrega la proteína", reflexiona el científico.

El trabajo de Salvatella indica que conocer a fondo las diferentes secuencias de las proteínas y cómo se influyen entre ellas puede ofrecer nuevas dianas terapéuticas. El investigador del IRB Barcelona tiene varias líneas de investigación sobre Kennedy. Sus trabajos implican desarrollo de metodología, estudios con ratones y estudios con chaperonas, unas proteínas que se unen a cualquier proteína que esté a punto de agregar. "Este es el primer artículo de una serie donde poco a poco podremos explicar cómo creemos que se desarrolla Kennedy y señalar soluciones terapéuticas", explica.

La primera firmante del trabajo es la iraní Bahareh Eftekharzadeh, quien ha realizado el doctorado en el IRB Barcelona con una beca del programa internacional "la Caixa", y actualmente desarrolla el postdoctorado en la Universidad de Harvard. El laboratorio también cuenta con financiación del Ministerio de Economía y Competitividad complementado con fondos europeos FEDER, y de la Generalitat de Catalunya. (Fuente: IRB Barcelona)

### Quizá también puedan interesarle estos enlaces...

- El Kennedy Space Center ante nuevos desafíos
- El mecanismo del colesterol es más complejo de lo que se cree
- La ULE y Vega Sicilia desarrollan un protector de heridas de poda para la vid
- Crema de protección solar que no atraviesa la piel
- El consumo de café parece reducir el riesgo de sufrir cirrosis hepática
- Protector de cadera para impedir fracturas en caídas
- Descubierta una nueva diana terapéutica para la depresión
- Relación entre la ausencia de una proteína sináptica y la esquizofrenia
- Descubierta el mecanismo molecular que origina las molestias de la enfermedad del ojo seco
- Explican la menor incidencia de cáncer en pacientes con enfermedades del sistema nervioso
- ¿Puede el alcohol, consumido con moderación, proteger contra la enfermedad cardíaca coronaria?



Más contenido de Amazings® / NCYT®:

[HEMEROTECA](#) | [NOSOTROS](#) | [PUBLICIDAD](#) | [CONTACTO](#)

[Amazings® / NCYT®](#) • [Términos de uso](#) • [Política de Privacidad](#) • [Mapa del sitio](#)

© 2016 • Todos los derechos reservados - Depósito Legal B-47398-2009, ISSN 2013-6714 - Amazings y NCYT son marcas registradas. Noticiasdelaciencia.com y Amazings.com son las webs oficiales de Amazings.





## Descubren un protector molecular asociado a la enfermedad de Kennedy

Científicos del Instituto de Investigación Biomédica (IRB) de Barcelona han descubierto un protector molecular asociado a la enfermedad de Kennedy, una enfermedad neuromuscular degenerativa minoritaria que hasta ahora no tiene tratamiento.

La enfermedad de Kennedy genera atrofia progresiva de los músculos, afecta sólo a los hombres y se manifiesta entre los 40 y 50 años.

Los investigadores del IRB han descubierto que la proteína lleva incorporado un mecanismo que demora los efectos perniciosos de la mutación que genera esta enfermedad, en un trabajo que publica la revista "Biophysical Journal" y que abre vías para encontrar una terapia para esta patología.

El investigador del IRB Xavier Salvatella, en colaboración con científicos de la Universidad de Florencia (Italia), ha descrito una protección molecular que contiene la proteína 'Receptor de Andrógenos', que los afectados por la Enfermedad de Kennedy tienen mutada y les causa atrofia muscular progresiva.

En la enfermedad de Kennedy, las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañan y mueren debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos.

"Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Parkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria", ha explicado Salvatella, jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB.

Esta enfermedad de herencia genética aparece en edad adulta avanzada, afecta a uno de cada 40.000 hombres y genera el deterioro progresivo de todos los músculos.

Aunque no es mortal, debilita mucho y el 20 % de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.

Salvatella, con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y una ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, busca ahora entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de 'Receptor de Andrógenos' y determinar las regiones de la secuencia de la proteína que son responsables de la agregación para identificar dianas válidas por donde atacar y evitarla.

Noticias relacionadas

- **La quimioterapia que detiene la esclerosis múltiple**

...neurológica en pacientes con EM, señalan los investigadores del Hospital de Ottawa y la Universidad de Ottawa (Canadá), aunque advierten de los riesgos relacionados con el tratamiento y ...

- **Programa electoral Ciudadanos: «Para cambiar España»**

Pacto de Estado Contra la Violencia de Género. Ampliarán las medidas preventivas, de información, procesales, punitivas y **protectoras** para abarcar todas las formas de violencia contra la ...

- **¿Por qué los fármacos para la artritis y la artrosis no curan el dolor de todas las articulaciones?**

...del cartílago que une los huesos y las articulaciones, lo que da lugar a que los huesos friccionen y aparezca dolor, hinchazón y pérdida de movimiento en la articulación. Es decir, la artritis y ...

- **Mayweather y Pacquiao tienen vía libre para competir en los Juegos de Río**

...aceptación de todos los competidores del boxeo donde podrían hacer presencia las súper estrellas, hay que sumar la retirada de los cascos **protectores** en el circuito masculino. Un guiño ...

- **El trasplante de células gliales podría curar la enfermedad de Huntington**

**descubrimiento** de un tratamiento efectivo para el Huntington y, posiblemente, otras **enfermedades** neurodegenerativas similares» No en vano, concluyen los investigadores, «cuando ...



## Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy

Publicidad Investigadores del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrito una protección molecular que permite retrasar los efectos perniciosos de la mutación que causa la Enfermedad de Kennedy, una patología neuromuscular degenerativa que afecta a hombres de entre 40 y 50 años.



### Publicidad

Investigadores del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrito una protección molecular que permite retrasar los efectos perniciosos de la mutación que causa la Enfermedad de Kennedy, una patología neuromuscular degenerativa que afecta a hombres de entre 40 y 50 años.

El trabajo, publicado en la revista 'Biophysical Journal', ha descubierto una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que se encuentra mutada en los afectados por esta enfermedad, ha informado este viernes el IRB en un comunicado.

La investigación "aporta un conocimiento molecular profundo" que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy, según el IRB.

Por primera vez, han estudiado la proteína real en tubo de ensayo y, gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear --situada en la Universidad de Florencia--, han podido observar que justo al lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Esta enfermedad minoritaria provoca que las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañen y mueran debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos.

Se trata de una patología de origen genético que aparece en la edad adulta y afecta a uno de cada 40.000 hombres; aunque no es mortal, es muy debilitante y el 20% de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.

Con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, el estudio busca entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de Receptor de Andrógenos.

El jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB Barcelona, Xavier Salvatella, ha indicado: "Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Parkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria".

La mutación provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido --la glutamina-- que causa el mal funcionamiento del Receptor de Andrógenos; esta proteína, que activa la hormona testosterona, es la encargada de disparar el programa genético que favorecerá los atributos diferenciales de los hombres: más pelo, voz grave y manos grandes, entre otros.

En la adolescencia, los niños afectados por la mutación y en función del grado no desarrollan plenamente el fenotipo masculino pero no suele haber diagnóstico, si bien en una segunda etapa, ya entrada la edad adulta, es cuando comienza la degeneración muscular.



[Inicio](#) [Buzón del lector](#) [Contacto](#)

CATALUNYA  
Vanguardista

[CIENCIA](#) [SOCIEDAD](#) [ECONOMÍA](#) [CULTURA](#) [GASTRONOMÍA](#) [ENTREVISTAS](#) [OPINIÓN](#) [V SUPLEMENTOS](#)

ÚLTIMAS

NOTICIAS

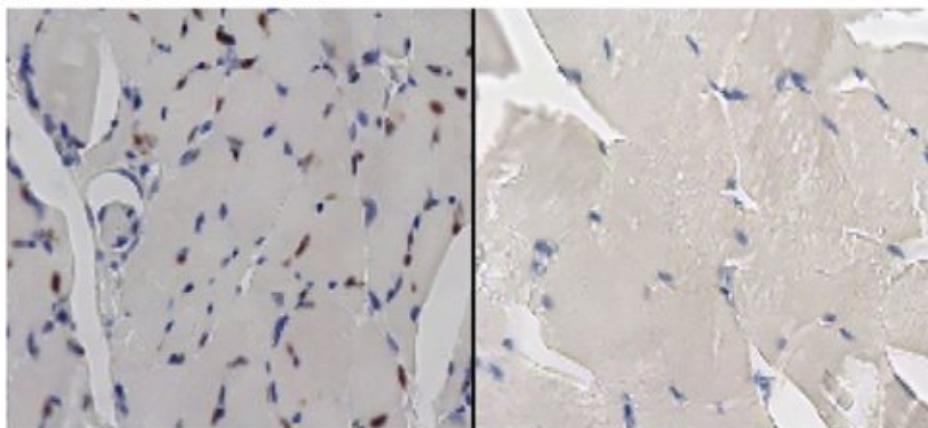
Síguenos



CATVAN PUBLI

## Nuevo estudio sobre la enfermedad de Kennedy

junio 10, 2016 Sin comentarios Ciencia CV



Tejido muscular de ratón. En la derecha, la proteína AR se acumula y forma agregados (en marrón) debido a las colas de más de 38 glutaminas. En la izquierda, el tejido está libre de agregados porque la cadena es más corta / B. Eftekharzadeh IRB Barcelona

## Descubren un protector molecular asociado a una enfermedad neuromuscular degenerativa

Conocer los detalles más íntimos de las proteínas vinculadas a enfermedades es básico para descubrir dianas terapéuticas y abrir la puerta a posibles tratamientos, y aún es más necesario cuando se trata de enfermedades minoritarias poco investigadas y carentes de terapias, como es el caso de la **enfermedad de Kennedy**. Investigadores del IRB Barcelona descubren que la proteína lleva incorporado un mecanismo que demora los efectos perniciosos de la mutación.

IRB / Esta semana **Xavier Salvatella**, investigador ICREA del Instituto de Investigación Biomédica (IRB Barcelona), en colaboración con científicos de la Universidad de Florencia, Italia, describen una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que los afectados por la Enfermedad de Kennedy tienen mutada y les causa atrofia muscular progresiva. El hallazgo aporta un conocimiento molecular profundo que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy. El estudio se publica en *Biophysical Journal* del grupo *Cell*.

En la enfermedad de Kennedy, las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañan y mueren debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos. "Para todas las enfermedades que

**El hallazgo aporta un conocimiento molecular**



implican agregados, como el Alzheimer o el Parkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria", explica Xavier Salvatella, jefe del **Laboratorio de Biofísica Molecular** en el IRB Barcelona.

Esta enfermedad de herencia genética aparece en edad adulta avanzada, afecta uno de cada 40.000 hombres y genera el deterioro progresivo de todos los músculos. Aunque no es mortal es muy debilitante, y el 20% de los afectados acaban por necesitar silla de ruedas.

Salvatella, con financiación de la Fundación *La Marató de TV3* y una *ERC Consolidator Grant* del Consejo Europeo de Investigación, busca entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de Receptor de Andrógenos. Tratan de determinar las regiones de la secuencia de la proteína que son responsables de la agregación para identificar dianas válidas por donde atacar y evitarla.

### Atacar el flanco de la proteína

La mutación que llevan los afectados de Kennedy provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido, la glutamina, que causa el mal funcionamiento del Receptor de Andrógenos. Esta proteína, que activa la hormona testosterona, es la encargada de disparar el programa genético que favorecerá los atributos diferenciales de los hombres: más pelo, voz grave, manos más grandes, etc.

En la adolescencia, los chicos afectados por la mutación y en función del grado no desarrollan plenamente el fenotipo masculino pero no suele haber diagnóstico, y en una segunda etapa, ya entrada la edad adulta, es cuando comienza la degeneración muscular. "Se sabe que cuanto más larga es la cola de glutaminas, antes aparece la atrofia. Lo que no se entendía del todo y ahora este trabajo nos puede ayudar a entender es por qué el efecto pernicioso se iniciaba a partir de 38 aminoácidos de glutamina".

Los científicos han estudiado por primera vez la proteína real en tubo de ensayo y, gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear, situada en la Universidad de Florencia, han podido observar que justo a lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Las leucinas favorecen que la cola de glutaminas se pliegue adoptando una estructura en hélice, lo que impide que las colas se peguen unas con otras. Sin embargo, la influencia de las leucinas sobre la región de glutamina es limitada y si hay muchas, ya no se pliega. Queda extendida como una vara, se pegan entre ellas y acaban por formar fibras parecidas a un muro.

**profundo que conduce a nuevos estudios**

**La mutación que llevan los afectados de Kennedy provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido, la glutamina**



"Vemos que cuatro leucinas demoran el problema. ¿Qué pasaría con seis?", se pregunta Salvatella. "Conceptualmente, quizá una forma inteligente de retrasar por más tiempo la agregación es potenciar con fármacos el efecto de las leucinas que tanta influencia tienen sobre la zona de la mutación por donde agrega la proteína", reflexiona Salvatella.

El trabajo de Salvatella indica que conocer a fondo las diferentes secuencias de las proteínas y cómo se influyen entre ellas puede ofrecer nuevas dianas terapéuticas. El investigador del IRB Barcelona tiene varias líneas de investigación sobre Kennedy. Sus trabajos implican desarrollo de metodoloxía, estudios con ratones y

**Conocer a fondo las diferentes secuencias de las proteínas y cómo se**



...estudios con chaperonas, unas proteínas que se unen a cualquier proteína que esté a punto de agregar. "Este es el primer artículo de una serie donde poco a poco podremos explicar cómo creemos que se desarrolla Kennedy y señalar soluciones terapéuticas", explica.

La primera firmante del trabajo es la iraní Bahareh Eftekhazadeh, quien ha realizado el doctorado en el IRB Barcelona con una beca del programa internacional "la Caixa", y actualmente desarrolla el postdoctorado en la Universidad de Harvard. El laboratorio también cuenta con financiación del Ministerio de Economía y Competitividad complementado con fondos europeos FEDER, y de la Generalitat de Catalunya.

**Artículo de referencia:**

Sequence Context influences the Structure and Aggregation Behavior of a PolyQ Tract

B. Eftekhazadeh, A. PIAI, G. Chiesa, D. Mungianu, J. García, R. Pierattelli, E. C. Felli, and X. Salvatella

*Biophysical Journal* (7 June 2016) doi: 10.1016/j.bpj.2016.04.022

**influencian entre ellas  
puede ofrecer nuevas  
dianas terapéuticas**

Share / Save   

ETIQUETAS

Bahareh Eftekhazadeh

Enfermedad de Kennedy

glutamina

leucinas

Receptor de Andrógenos

Xavier Salvatella

**SIN COMENTARIOS**

Sin Comentarios!

No hay comentarios todavía, pero puedes ser el primero en comentar el artículo.

**DEJA UN COMENTARIO**

### Deja un comentario

Su dirección de correo electrónico no será publicada. Los campos necesarios están marcados\*

Nombre:\*

E-mail:\*



Introduce los caracteres que ves en la imagen

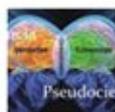
\*

Comentario:\*



Deja un comentario

### Opinión



mayo 28, 2016  
**Ciencia y pseudociencia**



mayo 25, 2016  
**La estafa de la Pedagogía**



mayo 23, 2016  
**Sobre 'El Ministerio del Tiempo'**



### Últimos Comentarios

- Francisco junio 03, 2016  
**Yo hace tiempo que consumo ajo negro y la verdad [...]**
- DAVID RABADÀ I VIVES mayo 27, 2016  
**El concepto "ciencias" fue acuñado primero históricamente por la Física, [...]**
- Guillem mayo 26, 2016  
**Creo que confundis las ciències exactes con las ciències humanes/socials. [...]**
- Lourdes Blanco Alcalde mayo 26, 2016  
**Muy bien David. Para que un niño aprenda necesita pocos [...]**

### Últimas noticias



junio 10, 2016  
**Nuevo estudio sobre la enfermedad de Kennedy**



junio 10, 2016  
**Reducción de fármacos para el VIH**



junio 10, 2016  
**Abogan por compartir datos genómicos y médicos**



junio 10, 2016  
**Aumentan las ventas de vehículos particulares nuevos**



junio 10, 2016  
**Plataforma social para la cultura europea**



## Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy

Investigadores del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrito una protección molecular que permite retrasar los efectos perniciosos de la mutación que causa la Enfermedad de Kennedy, una patología neuromuscular degenerativa que afecta a hombres de entre 40 y 50 años.



BARCELONA, 10

Investigadores del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrito una protección molecular que permite retrasar los efectos perniciosos de la mutación que causa la Enfermedad de Kennedy, una patología neuromuscular degenerativa que afecta a hombres de entre 40 y 50 años.

El trabajo, publicado en la revista *Biophysical Journal*, ha descubierto una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que se encuentra mutada en los afectados por esta enfermedad, ha informado este viernes el IRB en un comunicado.

La investigación “aporta un conocimiento molecular profundo” que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy, según el IRB.

Por primera vez, han estudiado la proteína real en tubo de ensayo y, gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear –situada en la Universidad de Florencia–, han podido observar que justo al lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Esta enfermedad minoritaria provoca que las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañen y mueran debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos.

Se trata de una patología de origen genético que aparece en la edad adulta y afecta a uno de cada 40.000 hombres; aunque no es mortal, es muy debilitante y el 20% de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.

Con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, el estudio busca entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de Receptor de Andrógenos.

El jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB Barcelona, Xavier Salvatella, ha indicado: “Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Párkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria”.

La mutación provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido –la glutamina– que causa el mal funcionamiento del Receptor de Andrógenos; esta proteína, que activa la hormona testosterona, es la encargada de disparar el programa genético que favorecerá los atributos diferenciales de los hombres: más pelo, voz grave y manos grandes, entre otros.

En la adolescencia, los niños afectados por la mutación y en función del grado no desarrollan plenamente el fenotipo masculino pero no suele haber diagnóstico, si bien en una segunda etapa, ya entrada la edad adulta, es cuando comienza la degeneración muscular.



Print PDF



## Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy

Descubren el mecanismo molecular que hace que el ayuno ayude a combatir la enfermedad del hígado graso (10/05)

Investigadores del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrito una protección molecular que permite retrasar los efectos perniciosos de la mutación que causa la Enfermedad de Kennedy, una patología neuromuscular degenerativa que afecta a hombres de entre 40 y 50 años.

BARCELONA, 10 (EUROPA PRESS)

El trabajo, publicado en la revista 'Biophysical Journal', ha descubierto una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que se encuentra mutada en los afectados por esta enfermedad, ha informado este viernes el IRB en un comunicado.

La investigación "aporta un conocimiento molecular profundo" que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy, según el IRB.

Por primera vez, han estudiado la proteína real en tubo de ensayo y, gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear --situada en la Universidad de Florencia--, han podido observar que justo al lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Esta enfermedad minoritaria provoca que las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañen y mueran debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos.

Se trata de una patología de origen genético que aparece en la edad adulta y afecta a uno de cada 40.000 hombres; aunque no es mortal, es muy debilitante y el 20% de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.

Con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, el estudio busca entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de Receptor de Andrógenos.

El jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB Barcelona, Xavier Salvatella, ha indicado: "Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Párkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria".

La mutación provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido --la glutamina-- que causa el mal funcionamiento del Receptor de Andrógenos; esta proteína, que activa la hormona testosterona, es la encargada de disparar el programa genético que favorecerá los atributos diferenciales de los hombres: más pelo, voz grave y manos grandes, entre otros.

En la adolescencia, los niños afectados por la mutación y en función del grado no desarrollan plenamente el fenotipo masculino pero no suele haber diagnóstico, si bien en una segunda etapa, ya entrada la edad adulta, es cuando comienza la degeneración muscular.



## Descobreixen un protector molecular que endarrereix els efectes de la Malaltia de Kennedy

Tribunals Mario Conde va demanar entrevistar-se a la presó amb el seu advocat "sense barreres físiques" per intercanviar documents L'exbanquer Mario Conde va sol·licitar al jutge de l'Audiència Nacional Santiago Pedraz que li permetés entrevistar-se amb el seu advocat a la presó de Soto del Real "sense barreres físiques per permetre així l'intercanvi de documentació", segons es desprèn del sumari de la causa que se segueix en contra seva, a què tingut accés Europa Press.

Publicat 10/06/2016 14:48:41 CET

BARCELONA, 10 Juny (EUROPA PRESS) -

Investigadors de l'Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrit una protecció molecular que permet endarrerir els efectes perniciosos de la mutació que causa la Malaltia de Kennedy, una patologia neuromuscular degenerativa que afecta a homes d'entre 40 i 50 anys.

El treball, publicat en la revista 'Biophysical Journal', ha descobert una protecció molecular que conté la proteïna Receptor d'Andrògens, que es troba mutada en els afectats per aquesta malaltia, ha informat aquest divendres l'IRB en un comunicat.

La investigació "aporta un coneixement molecular profund" que condueix a nous estudis i situa als científics més al voltant d'una diana terapèutica per a Kennedy, segons l'IRB.

Per primera vegada, han estudiat la proteïna real en tub d'assaig i, gràcies a l'accés a una de les principals infraestructures europees de Ressonància Magnètica Nuclear --situada a la Universitat de Florència--, han pogut observar que just al costat de la cua de glutamines hi ha una regió formada per quatre aminoàcids de leucina que mitiguen els efectes de la mutació.

Aquesta malaltia minoritària provoca que les cèl·lules musculars i les neurones motores, que estan connectades als músculs, es danyin i morin a causa de l'acumulació al seu interior de fibres de receptors d'andrògens.

Es tracta d'una patologia d'origen genètic que apareix en l'edat adulta i afecta un de cada 40.000 homes; tot i que no és mortal, és molt debilitant i el 20% dels afectats acaben necessitant cadira de rodes.

Amb finançament de la Fundació La Marató de TV3 i ERC Consolidador Grant del Consell Europeu d'Investigació, l'estudi busca entendre la seqüència d'esdeveniments moleculars que provoquen la formació d'agregats de Receptor d'Andrògens.

El cap del Laboratori de Biofísica Molecular de l'IRB Barcelona, Xavier Salvatella, ha indicat: "Per a totes les malalties que impliquen agregats, com l'Alzheimer o el Parkinson, hi ha molts aspectes que desconeixem, i en Kennedy és encara pitjor perquè a més és minoritària".

La mutació provoca una cua repetida i desmesurada d'un determinat aminoàcid --la glutamina-- que causa el funcionament dolent del Receptor d'Andrògens; aquesta proteïna, que activa l'hormona testosterona, és l'encarregada de disparar el programa genètic que afavorirà els atributs diferencials dels homes: més pèl, veu greu i mans grans, entre d'altres.

En l'adolescència, els nens afectats per la mutació i en funció del grau no desenvolupen plenament el fenotip masculí però no acostuma a haver diagnòstic, si bé en una segona etapa, ja entrada l'edat adulta, és quan comença la degeneració muscular.



## Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy

El trabajo, publicado en la revista 'Biophysical Journal', ha descubierto una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que se encuentra mutada en los afectados por esta enfermedad, ha informado este viernes el IRB en un comunicado.

La investigación "aporta un conocimiento molecular profundo" que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy, según el IRB.

Por primera vez, han estudiado la proteína real en tubo de ensayo y, gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear --situada en la Universidad de Florencia--, han podido observar que justo al lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Esta enfermedad minoritaria provoca que las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañen y mueran debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos.

Se trata de una patología de origen genético que aparece en la edad adulta y afecta a uno de cada 40.000 hombres; aunque no es mortal, es muy debilitante y el 20% de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.

Con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, el estudio busca entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de Receptor de Andrógenos.

El jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB Barcelona, Xavier Salvatella, ha indicado: "Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Párkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria".

La mutación provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido --la glutamina-- que causa el mal funcionamiento del Receptor de Andrógenos; esta proteína, que activa la hormona testosterona, es la encargada de disparar el programa genético que favorecerá los atributos diferenciales de los hombres: más pelo, voz grave y manos grandes, entre otros.

En la adolescencia, los niños afectados por la mutación y en función del grado no desarrollan plenamente el fenotipo masculino pero no suele haber diagnóstico, si bien en una segunda etapa, ya entrada la edad adulta, es cuando comienza la degeneración muscular.



**Destacamos** Enfermedad celiaca Omeprazol pomelo benzodiazepinas ganglios resiliencia temperatura Agua con limón

Editado por europa press

10 de Junio 2016

# infosalus.com



SALUD FARMACIA ACTUALIDAD MUJER NUTRICIÓN ESTÉTICA ASISTENCIA MAYORES ENFERMEDADES

Buscar

## Lo más leído en...

### Infosalus

1



El autismo podría no ser sólo un trastorno del cerebro

2



Hallan la clave de la neurodegeneración del Parkinson

3



¿Qué es el sesgo? ¿Y por qué es clave en tus decisiones?

4



¿Cuál es la luz que más favorece el sueño?

5



Se busca la 'vacuna universal' de la gripe

Hoy

Una semana

Un mes

— IRB —

## Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy



PIXABAY



BARCELONA, 10 Jun. (EUROPA PRESS) -

Investigadores del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrito una protección molecular que permite retrasar los efectos perniciosos de la mutación que causa la Enfermedad de Kennedy, una patología neuromuscular degenerativa que afecta a hombres de entre 40 y 50 años.

El trabajo, publicado en la revista 'Biophysical Journal', ha descubierto una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que se encuentra mutada en los afectados por esta enfermedad, ha informado este viernes el IRB en un comunicado.

La investigación "aporta un conocimiento molecular profundo" que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy, según el IRB.

Por primera vez, han estudiado la proteína real en tubo de ensayo y, gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear --situada en la Universidad de Florencia--, han podido observar que justo al lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Esta enfermedad minoritaria provoca que las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañen y mueran debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos.

Se trata de una patología de origen genético que aparece en la edad adulta y afecta a uno de cada 40.000 hombres; aunque no es mortal, es muy debilitante y el 20% de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.

Con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, el estudio busca entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de Receptor de Andrógenos.

El jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB Barcelona, Xavier Salvatella, ha indicado: "Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Párkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria".

La mutación provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido --la glutamina-- que causa el mal funcionamiento del Receptor de Andrógenos; esta proteína, que activa la hormona testosterona, es la encargada de disparar el programa genético que favorecerá los atributos diferenciales de los hombres: más pelo, voz grave y manos grandes, entre otros.

En la adolescencia, los niños afectados por la mutación y en función del grado no desarrollan plenamente el fenotipo masculino pero no suele haber diagnóstico, si bien en una segunda etapa, ya entrada la edad adulta, es cuando comienza la degeneración muscular.

## Últimas noticias de salud

[El traumatismo craneoencefálico, primera causa de muerte y discapacidad en menores de 45](#)

[Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy](#)

[La diabetes, primera causa de amputación en el mundo](#)

[El aumento de la obesidad está incrementando los casos de tumor de esófago](#)

[¿Cuál es la luz que más favorece el sueño?](#)

[Hallan la clave de la neurodegeneración del Parkinson](#)

[Más noticias](#)

Últimas noticias   Enfermedad ce...   Omeprazol   pomelo   benzodicepinas



Me gusta 125
Regístrate Usuario  Contraseña 

Buscar

Portada
Nacional
Economía
Internacional
Cultura
Tecnología
Deportes
Sociedad
Ciencia
Salud

¿Aún no conoces nuestra Comunidad?

[➔ Saber más](#)

## Noticias

Salud > Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy

10-06-2016, 14:39h.

👍 0
👤 6
💬 0

### Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy

A+ A-
📌
✉
🖨
🗨

Investigadores del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrito una protección molecular que permite retrasar los efectos perniciosos de la mutación que causa la Enfermedad de Kennedy, una patología neuromuscular degenerativa que afecta a hombres de entre 40 y 50 años.

El trabajo, publicado en la revista 'Biophysical Journal', ha descubierto una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que se encuentra mutada en los afectados por esta enfermedad, ha informado este viernes el IRB en un comunicado.

La investigación "aporta un conocimiento molecular profundo" que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy, según el IRB.

Por primera vez, han estudiado la proteína real en tubo de ensayo y gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear --situada en la Universidad de Florencia--, han podido observar que justo al lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Esta enfermedad minoritaria provoca que las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañen y mueran debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos.

Se trata de una patología de origen genético que aparece en la edad adulta y afecta a uno de cada 40.000 hombres; aunque no es mortal, es muy debilitante y el 20% de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.

Con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, el estudio busca entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de Receptor de Andrógenos.

El jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB Barcelona, Xavier Salvatella, ha indicado: "Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Parkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria".

La mutación provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido --la glutamina-- que causa el mal funcionamiento del Receptor de Andrógenos; esta proteína, que activa la hormona testosterona, es la encargada de disparar el programa genético que favorecerá los atributos diferenciales de los hombres: más pelo, voz grave y manos grandes, entre otros.

En la adolescencia, los niños afectados por la mutación y en función del grado no desarrollan plenamente el fenotipo masculino pero no suele haber diagnóstico, si bien en una segunda etapa, ya entrada la edad adulta, es cuando comienza la degeneración muscular.

Compartir

📧
📷
📧
📧
📧
📧

Noticias
N

### Buscador

Portada
Hemeroteca
Rss

Más leído
Más valorado
Septiembre

**Economía/Finanzas.- Bankinter no ampliará capital para integrar el negocio retail de Barclays**

Dancausa mantiene que la operación "es rentable..."

**El BCE impulsa al Ibex, que sube un 1,05% y se instala en los 10.000 puntos**

El Ibex 35 ha cerrado la sesión de este jueves...

**El Barça sale trasquilado de Balaidos**

El RC Celta de Vigo ha goleado este miércoles al...

**La Fiscalía pide ocho años de cárcel para un acusado de violar a una niña de 15 años**

El Ministerio Público ha solicitado una pena de...

**Montoro: "La regularización de las pensiones de emigrantes retornados ha sido la auténtica amnistía fiscal"**

El ministro de Hacienda, Cristóbal Montoro, ha...

Últimos comentarios

No hay ningún comentario para esta noticia. si quieres añadir alguna pulsa aquí.



### Instalar Plugin Adobe Flash



#### Lo último

N

**El refugiado sirio agredido por una reportera dirige el domingo un partido solidario a favor de los refugiados**

El refugiado sirio que actualmente reside en...

**Cosubieila ve impensable que la CUP avale a Mas: "Han dicho mil veces nunca, nunca, nunca"**

Ofrece a PSC, CUP y JxSí "reagruparse" en torno a...

**Guindos, partidario de un Gobierno de coalición entre PP, PSOE y Ciudadanos**

El ministro de Economía y Competitividad en...

**Suspendido un guardia civil que gestionaba desde su puesto una empresa de chapuzas a domicilio**

La Sala Quinta de lo Militar del Tribunal Supremo...

**Guindos tilda de "patético" que el futuro de Cataluña "dependa de la decisión de un partido antisistema"**

El ministro de Economía y Competitividad, Luis de...

#### Horóscopo del día

H

**Géminis**

Tu horóscopo

21/5 - 20/6

Es necesario que des forma a tus



 Ideas plasmándolas en proyectos concretos por escrito, esto te ayudará a ver su verdadero alcance o dimensión. Aprovecha esta etapa tan creativa que tienes y pon tu imaginación a funcionar. Cuando tengas los documentos sobre tus proyectos, muéstralos a las personas que podrían interesarse por ellos. Procura, una vez presentados, no hacer cambios, pues no serán de importancia y evitarás crear confusiones o malentendidos.

[Características](#) - [Compatibilidad signos](#) - [Numerología](#)



[¿Quiénes somos?](#)  
[Términos y condiciones](#)  
[Contacte con nosotros](#)  
[Publicidad](#)

#### SERVICIOS

[Buscador de internet](#)  
[Callejero](#)  
[Comunidad Interbusca](#)  
[Directorio de empresas](#)  
[Divisas](#)  
[El Tiempo](#)  
[Traductor](#)

#### CANALES

[ADSL](#)  
[Antivirus](#)  
[Cine](#)  
[Compras](#)  
[Contactos](#)  
[Diccionarios](#)  
[Juegos](#)

#### NOTICIAS

[Noticias](#)  
[Nacional](#)  
[Internacional](#)  
[Cultura](#)  
[Deportes](#)  
[Sociedad](#)  
[Ciencia](#)  
[Salud](#)



## Descubren un protector molecular asociado a la enfermedad de Kennedy

Barcelona, 10 jun (EFE).- Científicos del Instituto de Investigación Biomédica (IRB) de Barcelona han descubierto un protector molecular asociado a la enfermedad de Kennedy, una enfermedad neuromuscular degenerativa minoritaria que hasta ahora no tiene tratamiento.

La enfermedad de Kennedy genera atrofia progresiva de los músculos, afecta sólo a los hombres y se manifiesta entre los 40 y 50 años.

Los investigadores del IRB han descubierto que la proteína lleva incorporado un mecanismo que demora los efectos perniciosos de la mutación que genera esta enfermedad, en un trabajo que publica la revista "Biophysical Journal" y que abre vías para encontrar una terapia para esta patología.

El investigador del IRB Xavier Salvatella, en colaboración con científicos de la Universidad de Florencia (Italia), ha descrito una protección molecular que contiene la proteína 'Receptor de Andrógenos', que los afectados por la Enfermedad de Kennedy tienen mutada y les causa atrofia muscular progresiva.

En la enfermedad de Kennedy, las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañan y mueren debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos.

"Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Parkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria", ha explicado Salvatella, jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB.

Esta enfermedad de herencia genética aparece en edad adulta avanzada, afecta a uno de cada 40.000 hombres y genera el deterioro progresivo de todos los músculos.

Aunque no es mortal, debilita mucho y el 20 % de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.

Salvatella, con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y una ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, busca ahora entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de 'Receptor de Andrógenos' y determinar las regiones de la secuencia de la proteína que son responsables de la agregación para identificar dianas válidas por donde atacar y evitarla. EFE



## Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy

Investigadores del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrito una protección molecular que permite retrasar los efectos perniciosos de la mutación que causa la Enfermedad de Kennedy, una patología neuromuscular degenerativa que afecta a hombres de entre 40 y 50 años.

BARCELONA, 10 (EUROPA PRESS)

Investigadores del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrito una protección molecular que permite retrasar los efectos perniciosos de la mutación que causa la Enfermedad de Kennedy, una patología neuromuscular degenerativa que afecta a hombres de entre 40 y 50 años.

El trabajo, publicado en la revista 'Biophysical Journal', ha descubierto una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que se encuentra mutada en los afectados por esta enfermedad, ha informado este viernes el IRB en un comunicado.

La investigación "aporta un conocimiento molecular profundo" que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy, según el IRB.

Por primera vez, han estudiado la proteína real en tubo de ensayo y, gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear --situada en la Universidad de Florencia--, han podido observar que justo al lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Esta enfermedad minoritaria provoca que las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañen y mueran debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos.

Se trata de una patología de origen genético que aparece en la edad adulta y afecta a uno de cada 40.000 hombres; aunque no es mortal, es muy debilitante y el 20% de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.

Con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, el estudio busca entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de Receptor de Andrógenos.

El jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB Barcelona, Xavier Salvatella, ha indicado: "Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Párkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria".

La mutación provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido --la glutamina-- que causa el mal funcionamiento del Receptor de Andrógenos; esta proteína, que activa la hormona testosterona, es la encargada de disparar el programa genético que favorecerá los atributos diferenciales de los hombres: más pelo, voz grave y manos grandes, entre otros.

En la adolescencia, los niños afectados por la mutación y en función del grado no desarrollan plenamente el fenotipo masculino pero no suele haber diagnóstico, si bien en una segunda etapa, ya entrada la edad adulta, es cuando comienza la degeneración muscular.



## Descubren un protector molecular que retrasa los efectos de la Enfermedad de Kennedy

BARCELONA, 10 (EUROPA PRESS)

Investigadores del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) han descrito una protección molecular que permite retrasar los efectos perniciosos de la mutación que causa la Enfermedad de Kennedy, una patología neuromuscular degenerativa que afecta a hombres de entre 40 y 50 años.

El trabajo, publicado en la revista 'Biophysical Journal', ha descubierto una protección molecular que contiene la proteína Receptor de Andrógenos, que se encuentra mutada en los afectados por esta enfermedad, ha informado este viernes el IRB en un comunicado.

La investigación "aporta un conocimiento molecular profundo" que conduce a nuevos estudios y sitúa a los científicos más cerca de una diana terapéutica para Kennedy, según el IRB.

Por primera vez, han estudiado la proteína real en tubo de ensayo y, gracias al acceso a una de las principales infraestructuras europeas de Resonancia Magnética Nuclear --situada en la Universidad de Florencia--, han podido observar que justo al lado de la cola de glutaminas hay una región formada por cuatro aminoácidos de leucina que mitigan los efectos de la mutación.

Esta enfermedad minoritaria provoca que las células musculares y las neuronas motoras, que están conectadas a los músculos, se dañen y mueran debido a la acumulación en su interior de fibras de receptores de andrógenos.

Se trata de una patología de origen genético que aparece en la edad adulta y afecta a uno de cada 40.000 hombres; aunque no es mortal, es muy debilitante y el 20% de los afectados acaban necesitando silla de ruedas.

Con financiación de la Fundación La Marató de TV3 y ERC Consolidator Grant del Consejo Europeo de Investigación, el estudio busca entender la secuencia de eventos moleculares que provocan la formación de agregados de Receptor de Andrógenos.

El jefe del Laboratorio de Biofísica Molecular del IRB Barcelona, Xavier Salvatella, ha indicado: "Para todas las enfermedades que implican agregados, como el Alzheimer o el Párkinson, hay muchos aspectos que desconocemos, y en Kennedy es aún peor porque además es minoritaria".

La mutación provoca una cola repetida y desmesurada de un determinado aminoácido --la glutamina-- que causa el mal funcionamiento del Receptor de Andrógenos; esta proteína, que activa la hormona testosterona, es la encargada de disparar el programa genético que favorecerá los atributos diferenciales de los hombres: más pelo, voz grave y manos grandes, entre otros.

En la adolescencia, los niños afectados por la mutación y en función del grado no desarrollan plenamente el fenotipo masculino pero no suele haber diagnóstico, si bien en una segunda etapa, ya entrada la edad adulta, es cuando comienza la degeneración muscular.