



[Búsqueda avanzada](#)

BIOMEDICINA Y SALUD: Patología

# Pacientes y científicos se alían para combatir la ataxia de Friedreich



8+1 0

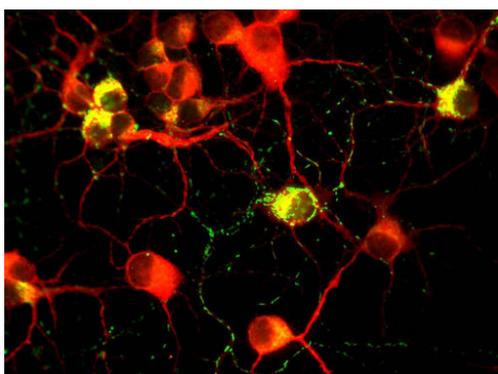
Me gusta 0

Tweet 4

Dos asociaciones de pacientes con ataxia de Friedreich y dos centros de investigación biomédica, el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa de Madrid y el IRB Barcelona, se unen en la lucha contra esta enfermedad neurológica hereditaria que a día de hoy no tiene cura y afecta a dos personas por cada 100.000 habitantes de media, únicamente de origen europeo. En España la incidencia es mayor: se estima en 4,6 casos por cada 100.000 individuos.

Más información sobre: [ataxia](#) [neurona](#) [frataxina](#)

IRB Barcelona | [Seguir a @IRBBarcelona](#) | 14 noviembre 2013 10:20



Neuronas de ratón con el gen de la frataxina ya transferido. En amarillo, localización de la proteína frataxina en las neuronas. / Laboratorio de Díaz-Nido

La Federación de Ataxias de España (FEDAES), en representación de la [plataforma GENEFA](#) para la cura de la ataxia de Friedreich, la asociación Babel Family para la investigación biomédica de esta enfermedad, el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CMBSO) y el Instituto de Investigación Biomédica (IRB Barcelona) han firmado un convenio a través del cual financiarán con donaciones y durante tres años un proyecto de investigación para atajar esta enfermedad neurológica hereditaria.

La ataxia de Friedreich es una enfermedad degenerativa rara del sistema nervioso que afecta a la coordinación, equilibrio y movimiento. Es una enfermedad monogénica, es decir, causada por la deficiencia de un único gen. Los afectados han heredado de ambos progenitores el gen de la frataxina alterado.

*La ataxia de Friedreich es una enfermedad degenerativa rara del sistema nervioso que afecta a la coordinación,*

El objetivo del proyecto es obtener herramientas moleculares para transportar hasta las células del cuerpo, y en especial a un tipo de neuronas que sufren degeneración y causan la enfermedad, una copia correcta del gen defectuoso para restaurar los niveles normales de frataxina y detener los síntomas degenerativos de la enfermedad.

La Plataforma GENEFA lidera la recaudación de los 300.000 euros necesarios para desarrollar este proyecto basado en la terapia génica. Juan Carlos Baiges, representante de FEDAES/GENEFA y Babel Family para este proyecto, expresa su ilusión "porque es el primer paso hacia la

LO ÚLTIMO

Un software desarrollado en Galicia detecta a los cetáceos a través de sus sonidos

La acidificación del mar puede aumentar un 170% este siglo

Un programa de ejercicio mejora el nivel de azúcar en sangre en diabetes tipo 2

Pacientes y científicos se alían para combatir la ataxia de Friedreich

Un millón más de diabéticos en España en solo dos años

Las corrientes marinas desplazan decenas de kilómetros a las crías de percebe en el Cantábrico

Partículas subatómicas en el 'jet' de un agujero negro

El año 2013 puede convertirse en uno de los diez más cálidos que se recuerdan

Miden el cuerpo de 1.700 españoles para ajustar las tallas de ropa

El Ebro se librará en dos años de un siglo de lodos tóxicos

LO MÁS VISTO

1. La expresión "¿eh?" es universal
2. España quiere liderar el 10% de los proyectos colaborativos de Horizonte 2020
3. Las bacterias permiten a las hienas comunicarse con señales oloosas
4. Lapas en peligro de extinción cambian de sexo para mejorar su supervivencia
5. El volcán submarino de El Hierro continúa emitiendo CO2 por cuatro de sus nueve conos



## equilibrio y movimiento

obtención de un tratamiento eficaz basado en conocimiento científico básico muy sólido". Y añade, "tenemos un proyecto esperanzador por delante que puede acercarnos a la promesa de una terapia".

Por su parte, Ernest Giralt del IRB y Javier Díaz-Nido del CBMSO, colíderes científicos del proyecto subrayan que "es infrecuente que los investigadores básicos entren en un diálogo directo con los pacientes. Este proyecto es magnífico porque desde el inicio nos recuerda que las respuestas a las enfermedades surgen desde la investigación básica, el pilar de toda aplicación futura".

### Un solo gen alterado

El médico alemán Nicholas Friedreich la describió por primera vez hacia 1860. La ataxia de Friedreich es una enfermedad del sistema nervioso para la cual no existen ni cura ni tratamientos específicos. Aún siendo la más común de todos los tipos de ataxia, es una enfermedad rara. Afecta, aproximadamente, a dos de cada 100.000 personas únicamente entre poblaciones de origen europeo (caucasianos). En España y Francia los números estimativos de incidencia son mayores, con una prevalencia de 4,7 casos por 100.000 habitantes, lo que sugeriría que probablemente la afectación se inició en el área geográfica de la cordillera Cantábrica.

La ataxia de Friedreich se manifiesta normalmente entre los 5 y los 25 años de edad, con pérdida progresiva de equilibrio, coordinación y movimiento. Unos diez años después de los primeros síntomas, los afectados suelen precisar silla de ruedas. La esperanza de vida se ve gravemente afectada, sobre todo si hay complicaciones secundarias serias, como la cardiomiopatía progresiva.

### Terapia génica

En 1996, un grupo internacional de científicos identificó la causa de la ataxia de Friedreich como un defecto en el gen que codifica para la proteína frataxina, situado en el cromosoma 9. Una de las vías más prometedoras para corregir los bajos niveles de esta proteína en las células es la terapia génica, tratando de introducir en el núcleo de las células la copia correcta del gen.

"Tenemos el gen completo aislado, empaquetado en vectores o 'vehículos' transportadores y hemos testado la eficacia en células in vitro de pacientes. Ahora debemos mejorar el transporte hacia las células del sistema nervioso y testar la eficiencia en ratones con ataxia" señala Díaz-Nido.

### Superar la barrera del cerebro

El cerebro está protegido por la barrera hematoencefálica. Dicha barrera dificulta la entrada en el cerebro de sustancias tóxicas pero también es un muro para los fármacos. Es en esta área de conocimiento donde es crucial la colaboración con Ernest Giralt en el proyecto. En su laboratorio han generado y probado satisfactoriamente una serie de péptidos 'lanzadera' capaces de cruzar la barrera hematoencefálica.

"Nuestra principal misión es adaptar nuestras 'lanzaderas' a los vectores cargados con el gen de la frataxina para que puedan franquear primero la barrera hematoencefálica e introducirse después en el núcleo de las células del sistema nervioso", indica Meritxell Teixidó, investigadora asociada del IRB y responsable de esta línea de investigación.

El trabajo conjunto se inicia este noviembre de 2013 con un plazo de tres años. En este tiempo, el equipo de científicos espera tener lista la prueba de concepto que permita saltar de la ciencia básica de laboratorio a pruebas preclínicas con modelos animales más sofisticados y avanzar hacia una terapia génica para la ataxia de Friedreich.

[Más información sobre el proyecto:Plataforma Genefa](#)

Si eres periodista y quieres el contacto con los investigadores, [regístrate](#) en SINC como periodista.

**Zona geográfica:** Cataluña

**Fuente:** IRB Barcelona

### Comentar

QUEREMOS SABER TU OPINIÓN

Por favor, ten en cuenta que SINC no es un consultorio de salud. Para este tipo de consejos, acude a un servicio médico.

Nombre \*

Email \*

Comentar \*

Acepto las [normas de uso](#)

Captcha \*

ENVIAR

[Seguir](#)

**Tweets**

**Agencia SINC** @agencia\_sinc 23m

Nuevo Atlas de la Diabetes: Uno de cada diez habitantes del planeta será diabético en 2035 [#Diadibetes](http://bit.ly/HNWgTf)

[Abrir](#)

**Agencia SINC** @agencia\_sinc 1h

La acidificación del mar puede aumentar un 170% este siglo, advierte un informe que se presentará en #COP19 [bit.ly/1e5aQel](http://bit.ly/1e5aQel)

[Abrir](#)

**Agencia SINC** @agencia\_sinc 1h

Hoy a las 19:30, conferencia "El mundo invisible" de la física María Luisa Sarsa en El Corte Inglés de #Zaragoza [bit.ly/1buG4eO](http://bit.ly/1buG4eO)

[Abrir](#)

**Agencia SINC** @agencia\_sinc 2h

Las corrientes marinas desplazan decenas de...

[Twitter a @agencia\\_sinc](#)

**Agencia SINC**

Like

11,059 people like Agencia SINC.



Facebook social plugin

**Un millón más de diabéticos en España en solo dos años / Reportajes / SINC**  
3 people recommend this.

**Michael J. Fox lanza en España un buscador de ensayos clínicos de parkinson / Noticias / SINC**  
20 people recommend this.

**Las corrientes marinas desplazan decenas de kilómetros a las crías de percebe en el Cantábrico / ...**  
2 people recommend this.

**Dos formas de hacer pan / Infografías / Multimedia / SINC**  
6 people recommend this.

**Consiguen leche rica en omega-3 de forma natural / Noticias / SINC**  
10 people recommend this.

Facebook social plugin