

dilluns, 05 de desembre de 2022

Ajut francès per estudiar l'Atàxia de Friedreich

Amb ratolins transgènics per comprendre les etapes inicials de la malaltia

L'Associació Francesa de l'Atàxia de Friedreich (AFAF [<https://www.afaf.asso.fr/>]) ha atorgat una ajuda de 28.000 euros al Grup de Recerca [Bioquímica de l'Estrès Oxidatiu](#) [



Grup de Bioquímica de l'Estrès Oxidatiu / Foto: IRBLleida

<http://www.irblleida.org/ca/recerca/12/bioquimica-de-l-estres-oxidatiu>] de l'Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRBLleida) i la Universitat de Lleida (UdL) per a una investigació que té com a objectiu comprendre millor les primeres etapes d'aquesta malaltia neurodegenerativa. L'equip farà un estudi comparatiu de ratolins modificats genèticament basats en la mutació humana I154F, present en alguns pacients d'[Atàxia de Friedreich](#) [https://ca.wikipedia.org/wiki/At%C3%A0xia_de_Friedreich], per discernir l'inici de la [patogènesi](#) [<https://ca.wikipedia.org/wiki/Patog%C3%A8nesi>], és a dir, la fase prèvia a l'aparició de símptomes.

Aquesta malaltia rara està causada per nivells baixos, però no nuls, d'una proteïna mitocondrial anomenada [frataxina](#) [<https://es.wikipedia.org/wiki/Fraxina>]. Es caracteritza per una destrucció de certes cèl·lules nervioses de la medul·la espinal, del cerebel i dels nervis que controlen els moviments musculars en els braços i les cames. Normalment apareix entre els cinc i els quinze anys d'edat.

L'Atàxia de Friedreich sovint va acompanyada d'afeccions cardíques i diabetis. "Aquests símptomes són molt difícils de reproduir en ratolins, atès que cap dels models murins desenvolupats fins ara no ha aconseguit fer-ho", explica l'investigador Fabien Delaspre. "Esperem que el nostre model ens ajudi a discriminar els esdeveniments inicials del desenvolupament de la malaltia", afegeix.

El projecte *Étude comparative de souris I151F pour discerner les premières étapes de la pathogenèse de l'Ataxie de Friedreich* busca proporcionar coneixements clau dels esdeveniments inicials i més vulnerables del procés degeneratiu. Les investigadores i investigadors, liderats pel catedràtic de la UdL Joaquim Ros i el professor Jordi Tamarit, buscaran biomarcadors alterats per una lleugera disminució de la frataxina. Ja ho han fet amb ratolins homozigots, amb les dos còpies del gen mutat, i ara ho provaran amb els heterozigots, formats per la unió de dos gàmetes que tenen diferent constitució genètica, amb només una còpia mutada i una còpia sana del gen.

El grup Bioquímica de l'Estrès Oxidatiu va rebre al 2017 finançament internacional del Rare Genomics Institute per a la creació d'aquest nou model murí d'Atàxia de Friedreich, utilitzant una innovadora estratègia basada en

la [tecnologia CRISPR](https://ca.wikipedia.org/wiki/CRISPR) [<https://ca.wikipedia.org/wiki/CRISPR>] per editar l'ADN genòmic. Així van introduir una mutació puntual present en humans en el gen de la frataxina del ratolí i que causa la inestabilitat d'aquesta proteïna. Van desenvolupar el model en col·laboració amb The Jackson Laboratory (Estats Units).

Text: Comunicació IRBLleida / Premsa UdL

NOTÍCIES

RELACIONADES:

Ratolins modificats genèticament per estudiar l'Atàxia de Friedreich [<https://www.udl.cat/ca/serveis/oficina/Noticies/Ratolins-modificats-geneticament-per-estudiar-lAtaxia-de-Friedreich>]

Intenten validar el potencial terapèutic del calcitriol en l'Atàxia de Friedreich [<https://www.udl.cat/ca/serveis/oficina/Noticies/Intenten-validar-el-potencial-terapeutico-del-calcitriol-en-lAtaxia-de-f>]