

dimecres, 26 de gener de 2022

Ratolins modificats genèticament per estudiar l'Atàxia de Friedreich

La UdL i l'IRBLleida desenvolupen el model animal per provar noves teràpies

Investigadores i investigadors de la Universitat de Lleida (UdL) i l'Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRBLleida) han desenvolupat i validat un nou model animal per estudiar l'[Atàxia de Friedreich](#) [<https://medlineplus.gov/spanish/friedreichataxia.html>], una malaltia rara neurocardiodegenerativa. Una recerca, publicada a la revista *Cellular and Molecular Life Sciences* [<https://link.springer.com/journal/18>], ha demostrat que un ratolí modificat genèticament, anomenat I151F, obre la porta a estudiar millor la malaltia i provar possibles teràpies i fàrmacs.



L'Atàxia de Friedreich està causada per mutacions en el gen FXN que provoquen la deficiència d'una proteïna anomenada [frataxina](https://es.wikipedia.org/wiki/Frataxina) [<https://es.wikipedia.org/wiki/Frataxina>]. Els pacients presenten degeneració i mort de cèl·lules del sistema nerviós, el que causa descoordinació i problemes de mobilitat. Normalment, la malaltia apareix entre els cinc i els quinze anys, i sovint va acompanyada d'afeccions cardíaques i diabetis.

L'equip del Departament de Ciències Mèdiques Bàsiques de la Universitat UdL i del grup de recerca Bioquímica de l'Estrès Oxidatiu de l'IRBLleida ha analitzat les conseqüències de la mutació FXN I151F en ratolins, que és equivalent a la mutació patològica I154F humana. L'animal presenta dèficits neurològics semblants als observats en pacients amb Atàxia de Friedreich.

Les anàlisis bioquímiques del cor, el cervell i el cerebel dels ratolins I151F han revelat alteracions mitocondrials més acusades al sistema nerviós que al cor, que precedeixen l'aparició de símptomes neurològics i funcionals. Els animals van mostrar una disminució de l'activitat locomotora, defectes en la força muscular de les extremitats anteriors, una coordinació i equilibri motors reduïts i una reducció de la longitud de pas de les extremitats posteriors i anteriors.

"Els nostres resultats mostren que el ratolí FXNI151F és una eina excel·lent per analitzar les conseqüències específiques als teixits de la deficiència de frataxina i provar enfocaments terapèutics centrats en la substitució d'aquesta proteïna, és a dir, la teràpia gènica, o en la prevenció de les conseqüències de la seua deficiència", destaca la primera autora de l'article i doctoranda de la UdL Marta Medina Carbonero.

En l'article també han participat Arabela Sanz-Alcázar, Elena Britti, Fabien Delaspre, Elisa Cabiscol, Joaquim Ros i Jordi Tamarit; tots ells del departament de Ciències Mèdiques Bàsiques de la Facultat de Medicina de la UdL.

Aquesta recerca ha estat possible gràcies al suport de les ajudes BeHeard del Rare Genomics Institute (Califòrnia, Estats Units), de l'Associació Francesca d'Atàxies i del Ministeri d'Economia i Empresa (MINECO, Spain, SAF2017-83883-R).

Text: Comunicació IRBLleida / Premsa UdL

MÉS INFORMACIÓ:

Article *Mice harboring the FXN I151F pathological point mutation present decreased frataxin levels, a Friedreich ataxia-like phenotype, and mitochondrial alterations* [

<https://link.springer.com/article/10.1007/s00018-021-04100-5#citeas>]

[<https://link.springer.com/article/10.1007/s00018-021-04100-5#citeas>]

NOTÍCIES RELACIONADES:

Llum verda a un assaig clínic amb calcitriol per tractar l'Atàxia de Friedreich [

<https://www.udl.cat/ca/serveis/oficina/Noticies/Llum-verda-a-un-assaig-clinic-amb-calcitriol-per-tractar-lAtaxia-de-Frie>

]