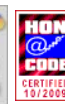


>> martes 13 de julio de 2010

[Salud y Calidad de Vida, Divulgación medico sanitaria con audio y video. Noticias para vivir mejor.](#) > [Neurología](#)



Nosotros subscribimos los Principios del código HONcode. Compruébelo aquí.



NEUROLOGÍA - Al Parkinson hereditario le han descifrado claves de su determinante más común

Última actualización de la noticia: 18/08/2007

Fotografía por: ardelfin

Un equipo del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha identificado el mecanismo que utiliza la **mutación G2019S, la causa más habitual de una variante familiar o hereditaria del Parkinson**, para provocar esta enfermedad degenerativa. El trabajo, que ha sido publicado en la revista Human Molecular Genetics, puede ser **clave en el desarrollo de nuevos fármacos** para paliar los efectos de esta dolencia.



La investigación se ha desarrollado en el laboratorio de la investigadora del CSIC Sabine Hilfiker, cuyo equipo trabaja en el Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra (CSIC), en Granada. El interés de este grupo se ha centrado en la **proteína quinasa LRRK2**, la cual, en opinión de los autores, encierra las claves para comprender qué va mal en el organismo para que desarrolle **Parkinson**.

Esta proteína fue identificada en 2004 por un equipo internacional coliderado por el investigador del CSIC Jordi Pérez-Tur. La proteína fue entonces bautizada como **dardarina** (dardara, en euskera, significa temblor, síntoma más característico del Parkinson). Las mutaciones en dardarina causan un alto porcentaje de Parkinson hereditario, así como una parte significativa de la variedad más común de la enfermedad, la denominada esporádica. Hilfiker recuerda que ambos tipos son muy similares, por lo que el estudio de las mutaciones que causan la modalidad hereditaria podría ayudar a comprender la mayoría de los casos esporádicos, para los que no existe explicación en la actualidad.

La investigadora del CSIC incide en esta idea: "Una de las **mutaciones de la dardarina**, la **G2019S**, es la más prominente en Parkinson familiar. Al mismo tiempo, está demostrado que esta mutación aumenta la actividad de la dardarina, que es una proteína quinasa, y que la quinasa hiperactiva es tóxica para las células".

Hilfiker concluye: "Con estos datos, la conclusión obvia es que si podemos inhibir la actividad anormalmente aumentada de dardarina, podríamos tratar la enfermedad en pacientes que tuvieran esta mutación, y quizás, también en el resto de afectados". La investigadora del CSIC recuerda que la patología de algunos de los portadores de la **G2019S** se solapa con la de pacientes con la **enfermedad de Alzheimer**. Y advierte: "Esta quinasa podría actuar en el inicio de una cascada de señales implicadas en múltiples enfermedades neurodegenerativas".

Actuación de la mutación

La principal aportación de este estudio del CSIC es que **describe, por primera vez, cómo actúa la mutación G2019S** para causar la enfermedad del Parkinson. Hilfiker lo explica: "La mutación hace que la proteína, cuya actividad está regulada por una especie de interruptor, se encuentre siempre en estado activado. Este dato puede ser de gran utilidad para probar todos aquellos fármacos cuya diana sea el estado activo de la molécula".

Esta no es la única conclusión del estudio. Para descubrir el citado mecanismo, los autores identificaron cómo se activa la **dardarina**. La mayoría de las quinasas, que afectan a muchos de los procesos biológicos, activan su función gracias a la **fosforilación**, un proceso que incorpora a su estructura un grupo fosfato a consecuencia de algún estímulo determinado. En el caso de dardarina, es la propia proteína la que se auto-añade el fosfato, activándose a sí misma sin necesidad de la presencia de ese estímulo. Este dato, según la investigadora del CSIC, es relevante porque ofrece una explicación a una de las incógnitas que rodeaban a la enfermedad asociada con la mutación **G2019S**: ¿Cómo es posible que pacientes con dicha mutación con herencia **heterocigótica** (que han heredado una copia normal y una copia mutada) tuvieran el mismo fenotipo de Parkinson hereditario que aquellos que han heredado dos copias mutadas (**homocigótica**)? El estudio ofrece una posible explicación, tras comprobar que las proteínas normales están tan fosforiladas y activadas como las proteínas mutantes. De esta manera, en ambos casos (heterocigótico y homocigótico) todas las moléculas de dardarina se encuentran en **estado hiperactivo**.

Noticias relacionadas:

- La evolución del parkinson
- Líneas de investigación para tratar la enfermedad del parkinson
- Parkinson: evolución y mejora
- Día Mundial del Parkinson, más allá de los temblores
- Los enfermos de Parkinson y Alzheimer sufren alucinaciones con frecuencia
- Enfermedad del Parkinson , preguntas y respuestas más frecuentes
- El Parkinson también afecta a jóvenes

Enlaces:

- www.fedsparkinson.org/fep_flash.html
- www.parkinsonmadrid.org/home.php
- neurologia.rediris.es/san/Index.htm

