



## ▶ ENFERMEDADES RARAS

# En busca del nexo con las patologías más frecuentes

MARÍA SÁNCHEZ-MONGE  
maria.sanchez@unidadeditorial.es

Con frecuencia se ha dicho que las enfermedades raras no son interesantes para la industria farmacéutica y están condenadas a la orfandad terapéutica. Por eso, la búsqueda de fármacos para estas patologías adquiriría una perspectiva puramente humanitaria. Sin embargo, varias líneas de investigación están demostrando que ese razonamiento peca de estrechez de miras. Las enfermedades poco frecuentes comparten ciertas características con otras más comunes que hacen que el alcance de las posibles estrategias de tratamiento se amplíe.

Un buen ejemplo es la investigación que está llevando a cabo un equipo del Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca, que acaba de recibir una de las Ayudas a la Investigación en Ciencias de la Vida y de la Materia que concede la Fundación Ramón Areces. Esta institución ha adjudicado financiación a 50 proyectos, 13 de los cuales corresponden a investigaciones en enfermedades raras.

El proyecto dirigido por Ángeles Almeida indagará la función de una proteína, la ubiquitina ligasa APC/Cdh1, en la fisiopatología del síndrome del cromosoma X frágil, que es la causa genética más frecuente



Ángeles Almeida.

de discapacidad intelectual hereditaria y trastornos del espectro autista.

#### REDES NEURONALES

La enzima en cuestión, según ha explicado a CF la investigadora, regula otra proteína clave en esa patología, FMRP. Ahora se trata de actuar sobre la ubiquitina para controlar los niveles de FMRP en el cerebro y, de esa forma, reparar las redes neuronales alteradas. Lo interesante es que esa posible vía terapéu-



Miguel Ángel Fidalgo.

tica podría aplicarse a otras enfermedades mucho más comunes asociadas a discapacidad intelectual o a autismo. "El establecimiento de redes neuronales es un proceso bastante conservado en distintas patologías", asevera Almeida; y añade que, entre otras cosas, "se ha descrito que esa ubiquitina es esencial para la proliferación de los precursores neurales".

El equipo de Francesc Palau, del Instituto de Investigación Pediátrica de la Fun-



Francesc Palau.

dación Sant Joan de Déu, de Barcelona, ha recibido otra de las ayudas de la Ramón Areces para el proyecto *La conexión entre enfermedades raras y enfermedades comunes: la disfunción de la homeostasis del cobre y la mitocondria como modelo*. En este caso, según expone Palau, el objetivo es "relacionar enfermedades raras y su fisiopatología (enfermedad de Menkes y de Wilson), con enfermedades comunes y su fisiopatología (Parkinson)".

El grupo de Miguel Ángel Fidalgo, del Centro de Investigación en Medicina Molecular y Enfermedades Crónicas de la Universidad de Santiago de Compostela y otro de los agraciados con las ayudas, va a aplicar la reprogramación celular inducida para obtener un modelo de la cavernomatosis múltiple familiar. El perfeccionamiento de este método puede servir para mejorar el estudio y la búsqueda de terapias para diversas enfermedades.