

Noves aproximacions en medicina genòmica: Un pas endavant en la malaltia de Parkinson

- **Investigadors del Centre de Regulació Genòmica (CRG) descobreixen un mecanisme que regula una proteïna que està vinculada amb la malaltia de Parkinson i l'atròfia multisistèmica.**
- **Els científics han identificat certs factors que controlen la producció de la proteïna i han revelat els mecanismes que condueixen a la neurotoxicitat.**
- **Els seus resultats, que es publiquen aquesta setmana a la revista *Nucleic Acids Research*, apunten cap a un nou biomarcador que podria ajudar en la detecció precoç així com permetria explorar possibles tractaments.**

Que la genòmica ja està influïent en la manera com abordem la medicina o que la bioinformàtica és clau per un nou enfocament de la medicina no és nou. Però, com funciona realment això de la genòmica mèdica? Investigadors del Centre de Regulació Genòmica (CRG) a Barcelona, en col·laboració amb científics al Barcelona Supercomputing Centre (BSC) i l'Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS) presenten ara un bon exemple sobre com la genòmica està canviant actualment la medicina.

L'equip, liderat pel professor d'investigació ICREA al CRG i autor principal de l'estudi [Gian Gaetano Tartaglia](#), ha avançat en la nostra comprensió de la malaltia de Parkinson mitjançant la genòmica mèdica. Els científics van descobrir un mecanisme que regula l'expressió d'una proteïna en concret (alfa-sinucleïna), que està relacionada amb la malaltia de Parkinson i la atròfia multisistèmica, tal com recull un nou estudi publicat aquesta setmana a la revista [Nucleic Acids Research](#).

La malaltia de Parkinson és la segona malaltia neurodegenerativa humana més comuna després de l'Alzheimer. És un desordre multifactorial, en què la susceptibilitat genètica, l'envelliment i els factors ambientals convergeixen per donar lloc a la neurodegeneració. El tret patològic distintiu en aquesta malaltia és l'acumulació d'alfa-sinucleïna, una proteïna que es troba a les neurones. L'acumulació d'aquesta proteïna dóna lloc a mort cel·lular i, per tant, a problemes de neurotransmissió.

Els investigadors primer van predir les interaccions del gen d'alfa-sinucleïna amb altres factors a les neurones, per tal de descobrir com es produeix i es regula aquesta proteïna. "Vam utilitzar l'algoritme *catRAPID* que havíem desenvolupat al nostre laboratori per predir quines proteïnes interactuaven amb l'ARN resultant d'aquest gen. El nostre mètode ens va mostrar diversos candidats i vam decidir estudiar aquells que eren més rellevants per la malaltia de Parkinson i per l'atròfia multisistèmica," explica en Gian Gaetano Tartaglia. "Les prediccions per ordinador ja són clau en la recerca biomèdica, ens permeten dirigir millor els nostres experiments al laboratori i ser més ràpids i innovadors a l'hora d'abordar qüestions mèdiques," afirma l'investigador.

Gràcies a les seves prediccions, els científics del CRG juntament amb l'equip de la Dra. Fina Martí a l'IDIBAPS van poder verificar i cribrar aquells factors *in vitro* (amb cèl·lules en cultiu), *in vivo* (amb ratolins), i *ex vivo* (amb mostres humanes de cervells de pacients difunts). Així van poder validar si els factors eren realment rellevants per al desenvolupament de la malaltia de Parkinson i l'atròfia multisistèmica o no. "Vam trobar que dos dels factors –TIAR i ELAVL1– són crucials en la neurodegeneració. Identificar aquests dos factors és molt important de cara a comprendre millor la malaltia de Parkinson i l'atròfia multisistèmica" afegeix Elias Bechara, investigador del CRG i un dels autors d'aquest treball. "Encara cal investigar més però, gràcies a la nostra contribució ara disposem de dos nous candidats a biomarcadors. Per exemple, aquests factors podrien servir per millorar la detecció precoç només amb una simple anàlisi de sang o bé com a noves dianes per a possibles tractaments," conclou l'investigador.

Una esperança per l'atròfia multisistèmica

La recerca de l'equip de Tartaglia i col·laboradors pot ser especialment rellevant per als pacients amb atròfia multisistèmica. L'atròfia multisistèmica és una malaltia neurodegenerativa rara i agressiva. Molts dels pacients amb aquesta malaltia no responen a la medicació amb dopamina que s'utilitza per tractar els pacients de Parkinson. També és més difícil de diagnosticar.

L'estudi que s'acaba de publicar mostra que un dels dos factors (TIAR) és especialment actiu en pacients amb atròfia multisistèmica. "Sempre es gratificant descobrir alguna cosa que pot ser útil per la salut però, en aquest cas, és encara més rellevant i esperançador perquè TIAR podria ser un bon biomarcador per facilitar el diagnòstic dels pacients amb atròfia multisistèmica o per buscar noves dianes terapèutiques," conclouen els investigadors.

Referència: Marchese D *et al.* Discovering the 3' UTR-mediated regulation of alpha-synuclein. *Nucleic Acids Research*. (2017). DOI: [10.1093/nar/gkx1048](https://doi.org/10.1093/nar/gkx1048)

Imatge disponible a:

<https://pixabay.com/en/nerve-cell-neuron-brain-neurons-2213009/>

Peu de foto: *Imatge d'una neurona. L'alfa-sinucleïna és una proteïna que es troba a les neurones i que està relacionada amb la malaltia de Parkinson i amb l'atròfia multisistèmica. Investigadors del CRG han trobat mecanismes que regulen aquesta proteïna.*

Informació sobre el finançament: Aquest projecte de recerca forma part del Registre Català d'Atròfia Multisistèmica (CMSAR). Aquesta recerca ha estat possible gràcies al suport del Ministerio de Economía y Competitividad (Centro de Excelencia Severo Ochoa 2013-2017 i BFU2014-55054-P), el Programa CERCA / Generalitat de Catalunya, el Consell Europeu de Recerca (ERC RIBOMYLOME 309545), i la Fundació la Marató de TV3 (PI043296).

Per més informació i entrevistes:

Laia Cendrós, oficina de premsa, Centre de Regulació Genòmica (CRG)
e-correu: laia.cendros@crq.eu - Tel. +34 93 316 0237 – Mòbil +34 607 611 798