

Al día**Estudios**

Intentan encontrar nuevos tratamientos para el síndrome del cromosoma X frágil

Mara Dierssen, investigadora del Centro de Regulación Genómica de Barcelona, coordina el proyecto europeo Cure_FXS, con el que cinco laboratorios explorarán nuevos tratamientos para los afectados del síndrome del cromosoma X frágil. El proyecto se inició en abril y fue aplaudido por el Programa ERANet de enfermedades raras de la Comisión Europea bajo el 7º Programa Marco. El proyecto está financiado por entidades de cinco países: España, Francia, Italia, Alemania y los Países Bajos.

12 DE MAYO DE 2010



El síndrome del cromosoma X frágil (SFX) es una causa común de retraso mental hereditaria que se puede relacionar con algunas formas de autismo. El SFX es más común en hombres y aproximadamente afecta a uno de cada 4000 hombres en contraposición a una de cada 8000 mujeres (según el *European Journal of Human Genetics*, 2008). SFX es un desorden genético, causado en muchos casos por la mutación en un único gen, el gen *FMR1*. Este gen se encuentra en uno de los cromosomas sexuales, el cromosoma X. Existe un segmento específico de ADN dentro del gen *FMR1* que se repite normalmente de 5 a 40 veces. En las personas afectadas por el síndrome del cromosoma X frágil, este segmento conocido como CGG, se encuentra expandido hasta 200 veces o más, impidiendo que el gen produzca la proteína del cromosoma X frágil (FMRP). Esta proteína es un factor clave en la regulación en el cerebro y su ausencia causa la desregulación de otras proteínas y provoca problemas en el aprendizaje y en el comportamiento.

El gen *FMR1* se descubrió hace veinte años. Actualmente existen pruebas de cribado que pueden indicar si una persona es portadora de esta enfermedad, pero por el momento no existen tratamientos disponibles. El proyecto Cure_FXS pretende buscar y probar nuevos fármacos para curar a las personas afectadas por el SFX. Durante muchos años, la investigadora Mara Dierssen, jefa de grupo en el [Centro de Regulación Genómica](#) y coordinadora del proyecto Cure_FXS, ha orientado su investigación en desórdenes neurobiológicos. "Nos centraremos en el estudio de una vía de señalización específica a las neuronas que tiene el potencial de retrasar los peligrosos efectos de la inactivación de la proteína FMRP", explica Mara Dierssen. Los cinco colaboradores del proyecto Cure_FXS utilizarán una gran variedad de herramientas para examinar a fondo los efectos de nuevos fármacos, desde analizar el comportamiento en modelos animales hasta explorar los mecanismos o la morfología de células neuronales.

[Instituto de Salud Carlos III](#) financiará la parte del proyecto que se llevará a cabo en el CRG. Mara Dierssen espera que "el trabajo en equipo y la cooperación aporten nuevos tratamientos a los pacientes del síndrome del cromosoma X frágil".

Laboratorios que participan en el proyecto: Mara Dierssen (Centro de Regulación Genómica), Giovanni Diana y Carla Fiorentini ([Istituto Superiori di Sanità](#), Italia), Gerard Ramakers ([University of Amsterdam](#), Holanda), Oliver Stork ([Institute of Biology](#), Alemania) y Barbara Bardoni ([IPMC-CNRS](#), Francia).

[Más información](#)