

Localizan un mecanismo genético que causa malformaciones en la corteza cerebral

► El estudio realizado por investigadores de Neurociencias podría tener aplicaciones futuras en el tratamiento de la epilepsia

REDACCIÓN

■ Investigadores del Instituto de Neurociencias, centro mixto de la Universidad Miguel Hernández (UMH) de Elche y el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), han participado en un estudio que ha identificado al gen *Eml1* como el responsable de las malformaciones corticales de tipo heterotópico en ratones y humanos. Este hallazgo, que ha publicado la revista científica «Nature Neuroscience» y que ayer dio a conocer la UMH, desvela claves de una enfermedad que causa severas malformaciones corticales en los humanos, asocia-

das con la epilepsia y los déficits de aprendizaje en los adultos. En este estudio han participado los investigadores Camino de Juan y Víctor Borrell. Según los participantes de esta investigación, los trastornos del desarrollo cortical constituyen un grupo de patologías que son consecuencia de la alteración del desarrollo del sistema nervioso central. La mayoría deriva de la detención de la migración neuronal, pero, también, pueden verse afectadas la proliferación y la organización. Dentro de los trastornos de la migración, la heterotopía es el más frecuente.

El investigador Víctor Borrell ha explicado que «hemos trabajado con ratones HeCo, un tipo de ratón mutante espontáneo que presenta masas heterotópicas bilaterales de neuronas en la sustancia blanca lo que le convierte en un modelo genético muy interesante para el estu-

dio fisiopatológico de esta malformación». La investigadora Camino De Juan ha añadido que «los estudios genéticos realizados en ratones HeCo han identificado como gen responsable de estas malformaciones a *Eml1*, un gen que codifica para una proteína asociada a los microtúbulos, un tipo de estructura celular de forma tubular involucrada en la formación del sistema nervioso». Además, «este estudio –en el que también han intervenido científicos de Holanda, Francia y Suiza– ha revelado que la migración anormal de las neuronas en esta patología no es un defecto inherente a las células progenitoras, sino que se debe a la barrera física que supone la formación de masas neuronales». Los resultados obtenidos permitirán una mejor clasificación de malformaciones corticales en humanos, basada en la causa de su patología.

La UMH identifica el gen que provoca malformaciones en la corteza cerebral

ABC ALICANTE
Día 28/05/2014

El Centro de Investigaciones Científicas (CSIC) y la Universidad Miguel Hernández (UMH) han logrado identificar el «gen Eml1» como el responsable de las malformaciones corticales –corteza cerebral– de tipo heterotópico en ratones y humanos, el cual está detrás de enfermedades como la epilepsia, según ha informado el centro en un comunicado.

El estudio, que publica la revista *Nature Neuroscience* y en el que también han participado otras universidades, ha desvelado el carácter «clave» de una enfermedad que causa «severas» malformaciones corticales en los humanos asociadas con la epilepsia y los déficits de aprendizaje en los adultos. El Instituto ha explicado que una alteración del sistema nervioso provoca esos trastornos del desarrollo cortical.

El investigador del CSIC, Víctor Borrell, ha subrayado que han trabajado con ratones HeCo, «un tipo de ratón mutante espontáneo que presenta masas heterotópicas bilaterales de neuronas en la sustancia blanca lo que le convierte en un modelo genético muy interesante para el estudio fisiopatológico de esta malformación», ha indicado.

Camino De Juan, también investigadora en el Instituto de Neurociencias, ha añadido que «los estudios genéticos realizados en ratones HeCo han identificado como gen responsable de estas malformaciones a Eml1, un gen que codifica para una proteína asociada a los microtúbulos, un tipo de estructura celular de forma tubular involucrada en la formación del sistema nervioso». Los resultados obtenidos permitirán una mejor clasificación de malformaciones.

Descubren un gen que causa malformaciones del cerebro

Investigadores del Instituto de Neurociencias y de la UMH han formado parte de un equipo internacional

■ R. A.

ALICANTE. Un equipo internacional de científicos ha descubierto que una mutación del gen Eml1 es la responsable de malformaciones heterotópicas en el cerebro, un síndrome que provoca la acumulación de grandes masas de neuronas en áreas del cerebro en las que estas células no deberían estar. El estudio, en el que han participado investigadores del Instituto de Neurociencias de Alicante, centro mixto del CSIC y la Universidad Miguel Hernández, se publicó ayer en *'Nature Neuroscience'*.

La heterotopia es un tipo de malformación del cerebro que aparece en varias dolencias humanas y que causa epilepsia intratable y discapacidad intelectual o retraso mental profundo. Esta malformación se caracteriza por generar grandes grupos o masas de neuronas en lugares donde no debería haberlas, explicó Víctor Borrell, investigador del CSIC y coautor del estudio.

«En enfermedades como la epilepsia, estas heterotopias son muy usuales, sobre todo en las epilepsias intratables, las que aparecen incluso antes de nacer y para las que no hay ningún fármaco en el mercado, pero también están asociadas a la discapacidad intelectual severa».

Estas heterotopias pueden afectar a una parte pequeña del cerebro o a prácticamente todo el cerebro pero lo normal es que «cuanto mayores

son las masas, mayor es también la discapacidad intelectual y más grave es la epilepsia». En estos dos casos es donde más probabilidades hay de encontrarse con el gen Eml1 mutado, el origen de estas malformaciones.

«En el estudio hemos descubierto que este gen está mutado en los pacientes que tienen esta malformación», un hallazgo importante como «herramienta de diagnóstico» y útil para las parejas que quieren tener hijos y saber si son portadores de este gen mutado. Asimismo, conocer el mecanismo celular en el que este gen está implicado abre también la puerta al desarrollo de futuros fármacos.

Este hallazgo demuestra además que, en contra de lo pensado hasta ahora, algunas de estas malformaciones no tienen su origen en las neuronas -que están en perfecto estado-, sino en sus células progenitoras.