

Hallan una mutación genética que puede provocar alzhéimer - Información - 07/11/2020

Hallan una mutación genética que puede provocar alzhéimer

► Dos investigadores de la UMH participan en un descubrimiento que abre vías a nuevas terapias

REDACCIÓN

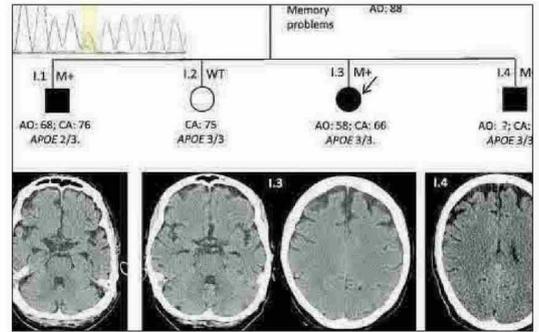
Los investigadores de la Universidad Miguel Hernández (UMH) Javier Sáez Valero y de la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana María Salud García Ayllón han publicado los resultados de una investi-

gación que describe una nueva mutación que causaría la enfermedad de Alzheimer. Según explican los expertos, la gran mayoría de los casos de alzhéimer son esporádicos, no asociados a antecedentes familiares, pero unos pocos sí se dan en familias portadoras de mutaciones en proteínas que tienen que ver con el desarrollo de la demencia. «Entender la causa de esta mutación genética podría abrir la puerta al desarrollo de nuevas terapias», explican desde la UMH.

En este trabajo se describe por

primera vez una mutación asociada a un gen poco conocido, ADAMI10 (desintegrina metaloproteínasa 10). Como indican los investigadores de la UMH, el hallazgo abre una nueva línea de investigación sobre la relación entre la generación de la enfermedad de Alzheimer y el mal funcionamiento de la proteína que codifica este gen. Según explican, este descubrimiento sitúa ADAMI10 como una diana terapéutica emergente contra la que dirigir nuevos tratamientos.

El laboratorio de Sáez Valero y



Imágenes de tomografía de los tres hermanos afectados.

INFORMACIÓN

García Ayllón, ubicado en el campus de Sant Joan d'Alacant de la UMH, es pionero en el estudio de ADAMI10 en líquido cefalorraquídeo y ha corroborado que los pa-

cientes portadores de la mutación presentan niveles más bajos de ADAMI10, de manera semejante a lo ya descrito en enfermos de alzhéimer esporádico.