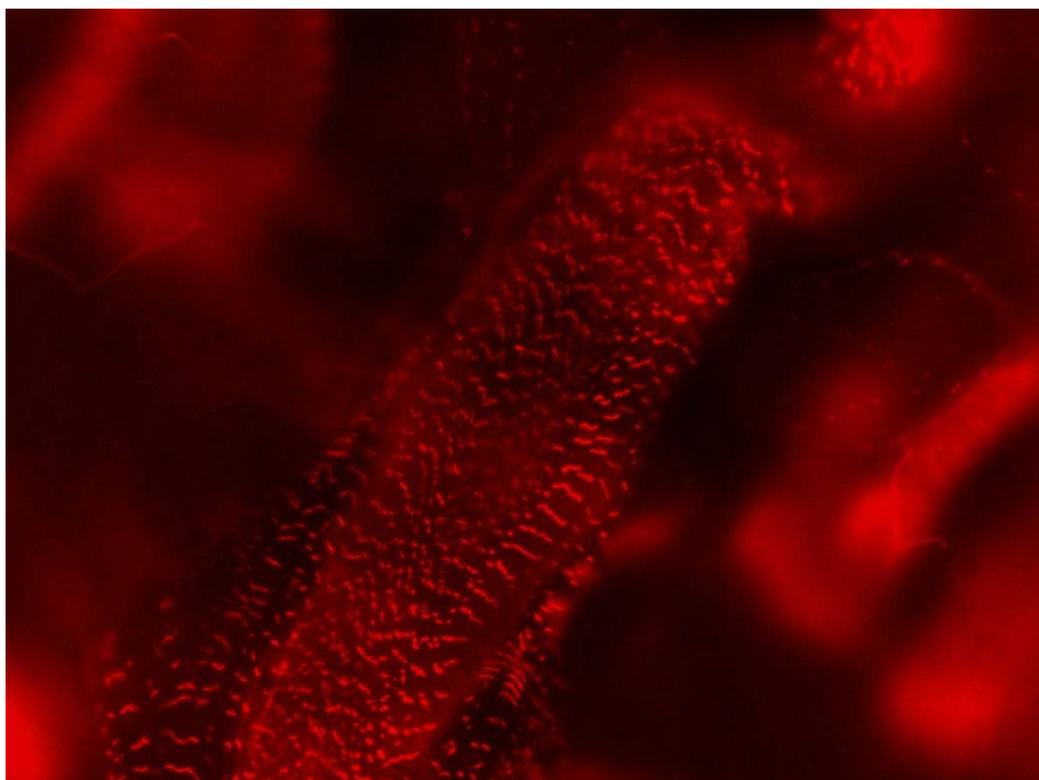


## Estudian la distrofia miotónica con 'Drosophila' como modelo biomédico

Científicos españoles han analizado la causa molecular de las alteraciones cardíacas en la distrofia miotónica. El trabajo, publicado en *Disease Models and Mechanisms*, analiza la disfunción cardíaca de la enfermedad en la mosca *Drosophila melanogaster* o mosca del vinagre, y propone la pentamidina como un compuesto que reduce en los insectos la arritmia y otros efectos presentes en la distrofia.

UV

18/1/2016 12:51 CEST



Corazón de la mosca *Drosophila melanogaster* visto por el microscopio. / Rubén Artero

Investigadores del grupo de Genómica Traslacional de la Universitat de València y del Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico INCLIVA, dirigidos por Rubén Artero y Beatriz Llamusí, han publicado un estudio pionero para conocer la causa molecular de las alteraciones cardíacas en la distrofia miotónica (DM).

La DM, a pesar de ser una enfermedad rara, constituye el tipo de distrofia muscular más común en adultos. Su origen está en una mutación en el gen DMPK, la cual provoca un aumento en el número de repeticiones del triplete CTG que pasa de 5-34 copias a varios centenares, hecho que provoca la aparición y el desarrollo de la enfermedad.

Además, la distrofia se caracteriza por una reducción de la masa muscular y también es común una afectación multiorgánica que implica problemas cardíacos, endocrinos y del sistema nervioso.

Publicado en la revista *Disease Models and Mechanisms*, el trabajo analiza la disfunción cardíaca de la enfermedad en un modelo biomédico animal, la mosca *Drosophila melanogaster* o mosca del vinagre, y propone la pentamidina como un compuesto que reduce en los insectos la arritmia y otros efectos presentes en la distrofia.

El equipo ha analizado parámetros cardíacos como la contractilidad y la ritmicidad, alterados en la enfermedad. “La tecnología y el método utilizado para estos estudios en *Drosophila* son únicos en España y podrán ser aplicados a otras enfermedades cardíacas de base genética”, apuntan los expertos.

---

Este estudio propone la pentamidina como un compuesto que reduce en los insectos la arritmia y otros efectos presentes en la distrofia

### **Moscas alimentadas con pentamidina**

A pesar del papel central del sistema cardíaco en la DM, muy pocos estudios se han centrado en averiguar la causa molecular de esta disfunción cardíaca en la enfermedad y en testar el efecto de compuestos con potencial terapéutico.

El grupo valenciano ha confirmado que la pentamidina es un compuesto que rescata parcialmente los fenotipos cardíacos. Los fenotipos son cualquier rasgo observable en un organismo resultado de la interacción entre su base

genética y el medio.

En general los problemas cardíacos, que normalmente preceden a los musculares en la distrofia, ocurren en el 80% de los individuos con DM1 (de los dos casos de distrofia miotónica, la más grave) y representan la segunda causa de muerte, después del fallo respiratorio.

En estos enfermos, se han observado tres tipos de alteraciones cardíacas: defectos en la conducción, arritmias y disfunción mecánica diastólica o sistólica. El modelo aplicado en la mosca *Drosophila* ha reproducido estos síntomas y ha permitido el estudio de su base molecular y su respuesta a fármacos.

En la investigación, las moscas *Drosophila melanogaster* se alimentaron con pentamidina, y mostraron una reducción de la arritmia y una mejora en la contractilidad. No obstante, la función diastólica y sistólica permaneció alterada, lo que en otros casos sugiere que el efecto de esta sustancia es limitado.

En conclusión, este modelo es de utilidad para la identificación de nuevos mecanismos moleculares causantes de los desórdenes cardíacos así como para el testeo de la eficacia de diferentes aproximaciones terapéuticas que, hasta el momento, solo se han probado en el músculo esquelético.

#### Referencia bibliográfica:

Mouli Chakraborty, Estela Selma-Soriano, Emile Magny, Juan Pablo Couso, Manuel Perez-Alonso, Nicolas Charlet-Berguerand, Ruben Artero, and Beatriz Llamusi: Pentamidine rescues contractility and rhythmicity in a *Drosophila* model of myotonic dystrophy heart dysfunction. *Disease Models & Mechanisms* (2015) 8, 1569-1578. Doi:10.1242/dmm.021428

Este estudio ha sido financiado por el Ministerio de Economía y Competitividad, fondos FEDER, el programa de la Unión Europea para investigación en Enfermedades Raras y el Instituto de Salud Carlos III.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

DISTROFIA MIOTÓNICA | ALTERACIONES CARDÍACAS | ARRITMIA | MUTACIÓN |  
DROSOPHILA |

### Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)