Descubren una nueva leucodistrofia infantil y su cura potencial

El gen que causa una nueva leucodistrofia infantil se llama DEGS1 y los defectos que provoca podrían ser contrarrestados con fingolimod, un fármaco empleado actualmente en el tratamiento de la esclerosis múltiple. Así concluye un nuevo estudio, que podría suponer el avance en esta enfermedad que supone una discapacidad grave e incluso la muerte, en algunos casos.

SINC 11/1/2019 12:03 CEST

En la imagen, el equipo de la doctora Pujol. / IDIBELL

Un equipo de expertos del Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL) y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), liderado por Aurora Pujol, profesora ICREA, ha descubierto una **nueva enfermedad infantil** que afecta a la sustancia blanca del cerebro (mielina) y que lleva a una discapacidad grave y la muerte en algunos casos. El trabajo ha sido publicado en el *Journal of Clinical Investigation.*

El **gen** que causa la **leucodistrofia infantil** se llama **DEGS1** y ha sido

identificado mediante la secuenciación del exoma completo (WES) de 19 pacientes en todo el mundo, incluyendo China, Irán, Marruecos, Estados Unidos y Francia.

> El gen que causa la patología se llama DEGS1 y ha sido identificado mediante la secuenciación del exoma completo (WES) de 19 pacientes en todo el mundo

"La rápida recopilación de casos en esta enfermedad ultrarrara ha sido posible gracias a la colaboración con los centros de referencia para leucodistrofias de Francia y de Baltimore, así como a la plataforma de intercambio de información genómica *GeneMatcher*", comenta Pujol.

DEGS1 es un enzima del metabolismo de lípidos cuya función es transformar las dihidroceramidas en ceramidas, centro neurálgico para el funcionamiento cerebral.

De hecho, los defectos en otros enzimas próximos de la misma vía causan enfermedades raras similares como la enfermedad de Krabbe o la leucodistrofia metacromática, que también afectan a la mielina.

Transferencia a ensayos clínicos

Los investigadores generaron un modelo de pez cebra deficiente en DEGS1, que presentó dificultades locomotoras, pérdida de células formadoras de mielina (oligodendrocitos) y desequilibrios en la vía de las ceramidas. Estos defectos se corrigieron con fingolimod, un fármaco utilizado para la esclerosis múltiple que modula esta vía metabólica.

"Estos resultados facilitan el camino para su transferencia a ensayos clínicos, ilustrando el impacto transformador de la genómica clínica y funcional en la secuencia del diagnóstico al tratamiento", concluye Pujol.

Referencia bibliográfica:

Aurora Pujol et al.: Loss of the sphingolipid desaturase DEGS1 causes hypomyelinating leukodystrophy. *J Clin Invest*. 2019.

La investigación ha sido financiada por La Marató de TV3, el Instituto de Salud Carlos III (FIS), la Fundación Hesperia, el CIBERER y ELA-España.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS | DEGS1 | LEUCODISTROFIA | ENFERMEDADES RARAS |

Creative Commons 4.0
Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. Lee las condiciones de nuestra licencia