Descubierta una nueva terapia para el síndrome del cromosoma X frágil

Un nuevo estudio muestra una nueva terapia para el síndrome del cromosoma X frágil. Esta nueva terapia propone la modulación del sistema endocannabinoide cerebral para mejorar los síntomas de la enfermedad. Este hallazgo científico acaba de ser publicado en la revista *Nature Medicine*.

Basque Research 10/4/2013 12:34 CEST

Grupo de investigadores vascos que han participado en el estudio. / UPV/EHU.

Investigadores de la Universidad del País Vasco (UPV/EHU) y del centro de neurociencias Achucarro han descubierto una nueva terapia para el síndrome del cromosoma X frágil, la causa conocida más frecuente de retraso mental hereditario y trastornos del espectro autista, que sugiere la modulación del sistema endocannabinoide cerebral para mejorar los síntomas de la enfermedad.

“Claramente, no se va a conseguir una cura, ya que se trata de una enfermedad de origen genético, pero el hecho de que manipulando el cerebro

puedas obtener una mejoría en los síntomas de la enfermedad, es algo muy positivo", declara Susana Mato, investigadora del departamento de Neurociencias de la UPV/EHU y del centro Achucarro. Este hallazgo científico acaba de ser publicado en la revista *Nature Medicine*.

El síndrome del cromosoma X frágil (SFX) es una enfermedad genética, con una incidencia en España estimada en 1 de cada 4.000 individuos. El síndrome resulta de un déficit en la expresión de la proteína FMRP (del inglés *fragile X mental retardation protein*), que desempeña un papel fundamental en la regulación de la función neuronal. Los pacientes con SFX presentan retraso mental, déficit de atención, ansiedad, comportamiento auto-lesivo y autista, hiposensibilidad al dolor y alta incidencia de crisis epilépticas. Todas estas expresiones neuronales anómalas están reguladas por el sistema endocannabinoide.

El síndrome del cromosoma X frágil posee una incidencia en España estimada en 1 de cada 4.000 individuos

En el estudio, utilizando ratones modificados genéticamente que carecen de la proteína FMRP y que reproducen en parte la sintomatología del síndrome del cromosoma X frágil en humanos, han comprobado que el bloqueo de los receptores cannabinoides CB1 con el fármaco Rimonabant normaliza las alteraciones cognitivas, la sensibilidad al dolor y las crisis epilépticas. Este descubrimiento sugiere que la administración de fármacos que bloquean la función del sistema endocannabinoide cerebral puede ser una nueva estrategia para tratar a los individuos con síndrome del cromosoma X frágil.

El fármaco Rimonabant ya fue comercializado hace tiempo "para el tratamiento de la obesidad —explica Mato—. Entonces, se utilizó a unas dosis mucho más altas y esas dosis dieron ciertos problemas psiquiátricos, por lo que fue retirado". No obstante, se trata de un fármaco que "se ha empleado mucho en investigación preclínica en relación al sistema cannabinoide, y está muy bien establecido cuál es su mecanismo de acción".

Como siguiente paso, Mato señala que se debe "caracterizar mejor cuál es

su mecanismo de acción en este tratamiento, y probar dosis diferentes para ver cuál sería la óptima para normalizar el déficit. Y lo siguiente ya sería pasar a ensayo clínico. De hecho, creemos que es algo relativamente factible, porque como ya salió al mercado, toda la fase preclínica relativa a la toxicidad en humanos de este fármaco ya se ha hecho, y es un fármaco relativamente seguro".

Aunque considera que es un gran avance el probar que en modelos animales "se normaliza hasta cierto punto el déficit cognitivo provocado por la enfermedad", Mato es consciente de que puede ocurrir que "los ensayos clínicos no den tan buenos resultados, ya que es frecuente que ocurra esto en el desarrollo de terapias frente a trastornos psiquiátricos".

Referencia bibliográfica:

A. Busquets-Garcia, M. Gomis-González, T. Guegan, C. Agustín-Pavón, A Pastor, S. Mato, A Pérez-Samartín, C. Matute, R. de la Torre, M. Dierssen, R. Maldonado & A. Ozaita: "Targeting the endocannabinoid system in the treatment of fragile X syndrome". *Nature Medicine* doi:10.1038/nm.3127

Copyright: **Creative Commons**

TAGS | RIMONABANT | SISTEMA ENDOCANNABINOIDE | CROMOSOMA X FRÁGIL

Creative Commons 4.0
You can copy, distribute and transform the contents of SINC. Read the conditions of our license