

Un estudio describe por primera vez un fenotipo de leucoencefalopatía megalencefálica

Un trabajo publicado en la revista *Human Molecular Genetics* por un equipo científico de la Universidad de Barcelona (UB) ha permitido describir por primera vez un fenotipo de la leucoencefalopatía megalencefálica, una enfermedad neurodegenerativa de la mielina poco conocida y sin ningún tratamiento efectivo para los pacientes. El estudio ha utilizado peces cebra genéticamente modificados.

UB

28/5/2014 12:53 CEST



Los investigadores Alejandro Barrallo y Raúl Estévez, del departamento de Ciencias Fisiológicas de la Universidad de Barcelona. / UB

La leucoencefalopatía megalencefálica (MLC) es una enfermedad neurodegenerativa de la mielina poco conocida y sin ningún tratamiento efectivo para los pacientes. Esta enfermedad rara, de carácter hereditario, está causada por mutaciones en los genes *MLC1* y *Glia1CAM* y provoca megalencefalia, deterioro de las funciones motoras, epilepsia y retraso mental. Un nuevo trabajo publicado en la revista *Human Molecular Genetics*

por un equipo científico de la UB ha permitido describir por primera vez un fenotipo de esta patología humana mediante el estudio de peces cebra genéticamente modificados.

La leucoencefalopatía megalencefálica es una enfermedad neurodegenerativa de la mielina sin ningún tratamiento efectivo para los pacientes

El trabajo ha sido dirigido por Raúl Estévez y Alejandro Barrallo, ambos investigadores del departamento de Ciencias Fisiológicas de la UB. Estévez indica que "en esta patología, todos los afectados por mutaciones recesivas en los genes *MLC1* y *GlialCAM* presentan el mismo fenotipo o cuadro clínico.. Sin embargo, es sabido que el gen *GlialCAM* regula la actividad de dos proteínas, MLC1 y el canal de cloruro CIC-2. Así pues, la ausencia del gen *GlialCAM* tendría que producir un fenotipo mucho más severo que la falta del gen *MLC1*".

Modelos de peces cebra

Para entender esta contradicción, el grupo de investigación ha comparado modelos de peces cebra y ratones modificados genéticamente –es decir, organismos *knockout* que, en este caso, no expresan el gen *MLC1*– con la biopsia cerebral de un paciente con MLC.

Según las conclusiones, la falta de expresión del gen *MLC1* conduce a la deslocalización de la proteína GlialCAM de manera dependiente de la actividad neuronal en todos los modelos animales estudiados. Tal como apuntan los autores, gracias al bajo coste económico y la facilidad de manipulación genética del pez cebra, las futuras investigaciones sobre este modelo animal podrán ayudar a entender la relación molecular que existe entre las proteínas involucradas en la fisiopatología de la leucoencefalopatía megalencefálica.

Referencia bibliográfica:

["Megalencephalic Leukoencephalopathy with subcortical Cysts protein 1 regulates glial surface localization of GLIALCAM from fish to humans".](#)

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

LEUCOENCEFALOPATÍA | MEGALENCEFÁLICA | MUTACIONES | PEZ CEBRA |

Creative Commons 4.0

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