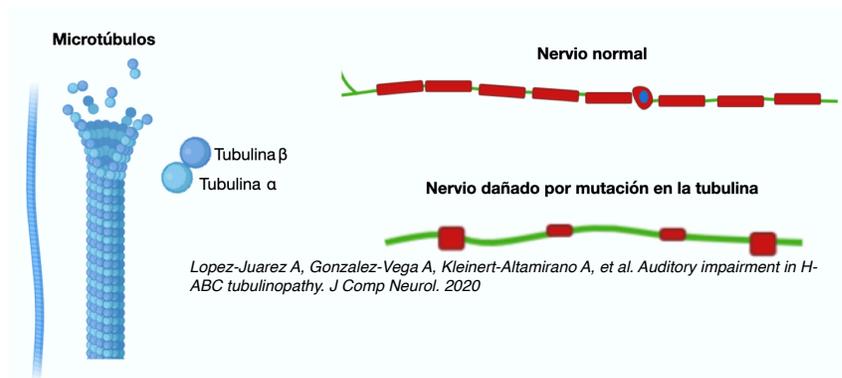
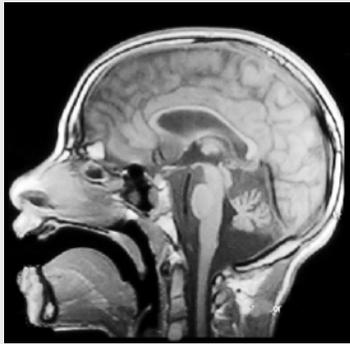


ESTUDIO DE ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS Y ESTRATEGIAS TERAPÉUTICAS

Dr. Víctor Hugo Hernández González

Grupo de Neurobiología. Departamento de Ingenierías Química, Electrónica y Biomédica. División de Ciencias e Ingenierías. Universidad de Guanajuato.



Tubulinopatías

Grupo de enfermedades de origen genético, donde mutaciones en la **tubulina**, producen malformaciones cerebrales severas.

H-ABC

Tipo particular de tubulinopatía caracterizada por mielinización deficiente y atrofia de los ganglios basales y el cerebelo.

Las Tubulinopatías

En nuestro grupo, estudiamos los procesos celulares y funcionales involucrados en el desarrollo de algunas enfermedades neurodegenerativas. En particular, nos hemos enfocado en las denominadas tubulinopatías.

Las tubulinopatías son un grupo de enfermedades descritas muy recientemente, producidas por mutaciones en una proteína denominada **tubulina**. La tubulina es una proteína que funciona como bloque de construcción de los microtúbulos, los cuales forman el esqueleto de las células. Los microtúbulos están involucrados en la reproducción celular, la forma y crecimiento de las células o en su migración, entre otras funciones importantes.

Estas enfermedades, suelen manifestarse en edades tempranas y evolucionar hasta llevar a una incapacidad grave, deteriorando de manera severa la calidad de vida de los pacientes. Una mutación en particular en el gen que produce la tubulina tipo **Beta-4A**, ocasiona la enfermedad denominada H-ABC. Esta proteína mutada, produce un daño en la cubierta que envuelve a las neuronas, denominada mielina, haciéndola más delgada y laxa, lo cual afecta la transmisión de los

Terapia celular

Inserción de células en un paciente con fines terapéuticos.

Terapia Génica

Inserción de material genético en un grupo de células que les permita corregir un error genético.

Optogenética

Técnica que permite utilizar la luz para estimular zonas muy específicas del sistema nervioso. Permite no solo entender el funcionamiento neural, sino también restablecer funciones perdidas o dañadas.

impulsos nerviosos en el cerebro. Además, hay malformaciones en estructuras como los ganglios basales y el cerebelo. Estos centros son muy importantes para la coordinación de los movimientos. Los pacientes suelen comenzar su sintomatología a edades muy tempranas, cuando los familiares notan pérdida de las habilidades motoras en los bebés. Por ejemplo, dejan de sostener la cabeza, pierden la capacidad de permanecer sentados o no coordinan sus movimientos. No gatean o pierden esa habilidad y poco a poco pierden también muchas capacidades relacionadas con el movimiento pero también en la vista, el tacto y el oído. Algunos pacientes pueden desarrollar también epilepsia y déficits cognitivos. Su diagnóstico se hace correlacionando la sintomatología con imágenes de resonancia magnética que muestran el daño cerebral. El diagnóstico definitivo es genético detectando la mutación.

En nuestro grupo identificamos y describimos el primer caso en México de estas enfermedades y estamos estudiando en modelos de laboratorio, cómo es que esas mutaciones afectan de manera tan severa el desarrollo cerebral. Para ello y gracias a nuestros colaboradores nacionales e internacionales, combinamos diversas técnicas, como análisis de imágenes de resonancias magnéticas, estudios de la función cerebral, pruebas celulares y moleculares, estudios de simulación computacional que buscan entender la estructura de las tubulinas mutadas o técnicas ópticas novedosas que nos permitan identificar con mayor detalle el daño en el sistema nervioso.

Además de los estudios para entender cómo ocurren estos cambios patológicos, estamos trabajando también en propuestas terapéuticas que van desde terapias de regeneración mediante el uso de células totipotenciales, terapia génica y celular, hasta optogenética, la cual utiliza luz para estimular centros neuronales específicos. Todas estas técnicas están encaminadas a sustituir las funciones perdidas o al menos limitar el daño y evitar que el proceso patológico continúe su evolución.

Aun es mucho lo que desconocemos acerca de los procesos neurodegenerativos. Es prematuro también hablar de tratamientos curativos o definitivos, pero nuestra investigación se enfoca en entender los procesos que desencadenan este tipo de enfermedades y plantear estrategias que puedan, al menos, ayudar a mejorar la calidad de vida de los pacientes.