

SEVILLA

Científicos sevillanos investigan una molécula contra una rara enfermedad hereditaria

- ▶ La enfermedad de Gaucher puede manifestarse con cuadros de epilepsia, daños neurológicos graves y demencia de tipo parkinsoniana

ABC / SEVILLA

Día 10/07/2012 - 22.01h

Miembros del **Instituto de Investigaciones Químicas (IIQ) del cicCartuja** de Sevilla y del departamento de **Química Orgánica de la Universidad de Sevilla** (US) han participado en el desarrollo de una nueva molécula que permite recuperar la actividad de la proteína defectuosa que causa el llamado 'mal de Gaucher', **una enfermedad rara hereditaria** asociada al almacenamiento descontrolado de un tipo de sustratos -glicoesfingolípidos- en órganos vitales debido a la deficiencia congénita de la **proteína que debe eliminarlos**.

Según ha informado el cicCartuja en una nota, este grupo, dirigido conjuntamente por los investigadores **José Manuel García Fernández**, del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), actualmente Director del IIQ, y **Carmen Ortiz Mellet**, de la Universidad de Sevilla, en colaboración con una amplia relación de institutos y centros de investigación españoles englobados en el Centro de Investigaciones Biomédicas en Red para **Enfermedades Raras** (Ciberer), han sentado las bases de esta investigación, cuyo siguiente paso, el estudio clínico en pacientes, va a ser ahora dado por el Servicio de Hematología del Hospital Miguel Servet, de Zaragoza, ciudad sede de la Federación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher.

El estudio científico de los investigadores del IIQ y de la US ha consistido en el diseño y síntesis de las moléculas chaperonas capaces de reconocer selectivamente la proteína deficiente y facilitar su plegamiento **para recuperar la actividad**.

Datos de la enfermedad

Algunas de estas moléculas -bautizadas como iminoazúcares sp2- logran quintuplicar la actividad de las proteínas defectuosas de los pacientes del 'mal de Gaucher', entre 300 y 400 personas en España cuyos órganos vitales no son capaces, por sí solos, de procesar los depósitos de glucosilceramida que se forman en ellos. La enfermedad de Gaucher puede manifestarse con cuadros de epilepsia, daños neurológicos graves y demencia de tipo parkinsoniana.

Los tratamientos actuales sólo son efectivos en las manifestaciones menos agresivas de la enfermedad, conocidas como tipo 1. Sin embargo, para las afecciones neurológicas (tipos 2 y 3 de la enfermedad) "no hay tratamiento satisfactorio a día de hoy".

BÚSQUEDAS RELACIONADAS

COMPARTIR



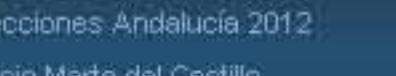
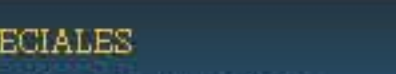
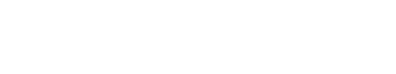
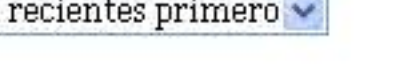
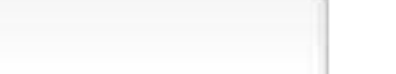
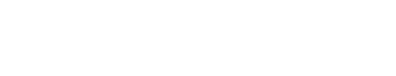
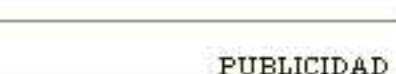
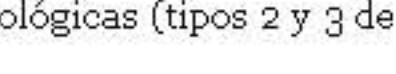
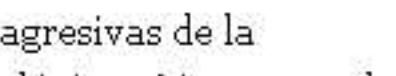
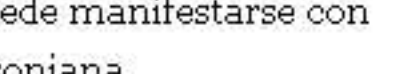
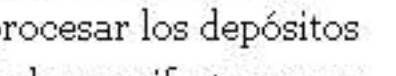
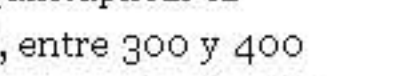
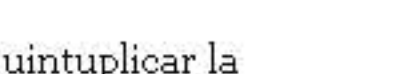
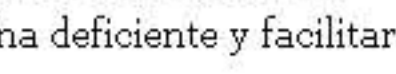
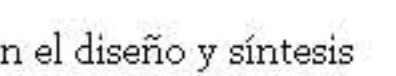
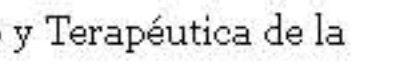
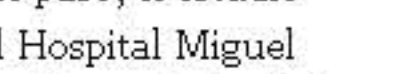
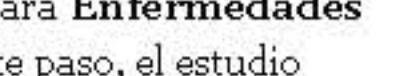
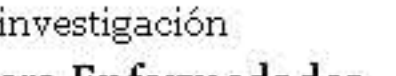
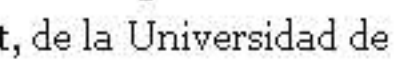
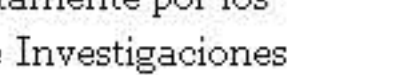
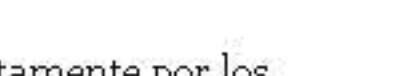
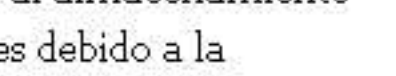
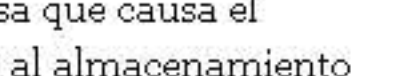
▶ IMPRIMIR

PUBLICIDAD

▶ COMENTARIOS

▶ IMPRIMIR

COMPARTIR



Publicidad

Lo último...

ABCDESEVILLA AGENCIAS LOCAL

- ▶ 1 Controlan un incendio de una nave en un polígono de Sevilla
- ▶ 2 El Ibex quiere aprovechar el rebufo del 'efecto rescate'
- ▶ 3 'El Dictador' recoge la mordaz herencia de 'Borat'
- ▶ 4 Obama adelanta por seis puntos a Romney en las encuestas
- ▶ 5 Tráiler de 'El Dictador'
- ▶ 6 Sanidad rebaja un 15% la ayuda a familiares de dependientes
- ▶ 7 Las columnas del carbón alcanzaron la capital

Publicidad

Lo más...

VISTO VALORADO

- ▶ 1 Un estudiante ejemplar
- ▶ 2 El Gobierno convoca a los sindicatos de la Función Pública para anunciarles medidas
- ▶ 3 Freno a la fachada de la Torre Pelli, no al rascacielos
- ▶ 4 La película «El mundo es nuestro» busca en Los Ángeles el salto internacional
- ▶ 5 Pamela Anderson publica en Twitter uno de sus «topless» más sexys

Publicidad


pm

pm

Publicidad

▶ ABC id f Connect t Twitter

Añadir comentario

 Escriba su comentario.

La actualización en tiempo real está **habilitada**. (Pausar)

Mostrando 0 comentarios

Ordenar por: los más recientes primero ▼

 RSS

Publicidad

WEBS ABC DE SEVILLA

- Orgullo de Nervión.com
- Altinadelapalmira.com
- Pasionensevilla.tv
- Tusrecetas.tv
- De Tapas

CLASIFICADOS

- Tusanuncios
- Pisos.com
- Autocasión
- Infoempleo

INSTITUCIONAL

- Aula de Cultura
- Máster ABC
- Museo ABC
- ABC en Kiosko y Más
- Galerías Premios ABC

ESPECIALES

- Elecciones Andalucía 2012
- Juicio Marta del Castillo
- Elecciones generales 2011
- Lotería de Navidad
- Todos los especiales

Buscar

Buscar ▶

Mapa Web

ABC DE SEVILLA

Copyright © DIARIO ABC, S.L.

ENLACES VOCENTO

- Elcorreo.com
- Idealdigital
- SLUR Digital
- Las Provincias Digital
- Elcomerciodigital.com
- La Voz Digital
- Laverdad.es
- ABC Punto Radio
- Eldiariomontafies.es
- Hoy Motor
- Hoy Tecnología
- HoyCinema
- Noticiero de las Ideas
- Finanzas
- Hoyvino.com
- Que
- 11870.com
- Hoydigital
- Larioja.com
- NorteCastilla.es