

Un científic torellonenc troba el primer gen associat a l'esclerosi múltiple

Carles Vilariño-Güell lidera l'equip d'investigació canadenc que ha descobert que el NR1H3 incrementa en un 70% les possibilitats de desenvolupar la malaltia



Carles Vilariño-Güell a la Universitat de British Columbia | University of British Columbia

Carles Vilariño-Güell és un científic català que lidera un equip d'investigadors canadencs a la Universitat de British Columbia (<https://www.ubc.ca>) i ha identificat el primer gen associat a l'esclerosi múltiple. L'estudi, publicat a la revista *Neuron* (<http://www.cell.com/neuron/fulltext/S0896-6273%2816%2930126-X>), indica que la malaltia podria ser hereditària. Concretament hi ha un gen, el NR1H3, que incrementa en un 70% les possibilitats de desenvolupar-la.

Després de seleccionar vint-i-cinc famílies d'entre les tretze mil mostres d'ADN que hi havia al laboratori, el científic català, llicenciat per la Universitat de Barcelona i nascut a Torelló, es va proposar trobar "una agulla en un paller". Gràcies a la tecnologia va poder identificar un error genètic que canviava una lletra per una altra en l'ADN dels pacients.

En les dues famílies que va localitzar la mutació, dues tercers parts dels parents van desenvolupar la malaltia. Tots ells tenien la mateixa alteració del genoma, que a la vegada produïa una proteïna defectuosa (LXRA), la qual està involucrada en el control de la inflamació, un procés associat amb l'esclerosi múltiple.

"Aquesta troballa és fonamental per a la nostra comprensió de l'esclerosi múltiple. Fins ara hem

sabut molt poca cosa sobre els processos biològics que fan aparèixer la malaltia, però la nostra troballa té un potencial enorme per al desenvolupament de nous tractaments dirigits a les causes subjacents, i no només als símptomes", va destacar Vilariño-Güell a *Neuron*.

Els autors de l'estudi també han descrit aquesta alteració en set pacients amb esclerosi múltiple i amb antecedents familiars, de primer i de segon grau, en què la malaltia va aparèixer cap als trenta-quatre anys i de forma progressiva. Aquesta darrera és la menys habitual, d'un 15%; la més habitual es manifesta en brots.

La investigació ha demostrat que l'augment dels nivells de vitamina D pot ajudar a prevenir la malaltia, de manera que la detecció de la mutació podria mostrar les persones que necessiten ingerir aquesta vitamina per mantenir-se saludables.

Fins ara se sabia que hi havia diversos factors genètics, immunològics i ambientals que augmentaven la predisposició a tenir esclerosi múltiple. El resultat de la investigació de l'equip canadenc demostra que les variants familiars del trastorn neurològic existeixen.

Què és l'esclerosi múltiple?

L'esclerosi múltiple és una malaltia neurodegenerativa que es caracteritza per la destrucció del sistema immunitari de la capa de mielina que recobreix les neurones. Això provoca que els nervis perdin la capacitat de conduir impulsos elèctrics des del cervell o cap a aquest. Els símptomes que causa són fatiga, dolor, manca d'equilibri, tremolors, alteracions visuals o de la parla.