

MútuaTerrassa lidera el descobriment d'una nova causa d'una malaltia rara

L'atàxia familiar és una malaltia rara que es caracteritza per una degeneració neuronal dels circuits que connecten el còrtex cerebral amb el cerebel

El Servei de Neurologia de l'Hospital Universitari MútuaTerrassa (HUMT), juntament amb neuròlegs i neuropsicòlegs de l'Hospital Universitari Josep Trueta de Girona i Santa Caterina de Salt, l'Hospital de Burgos, investigadors del Centre de Diagnòstic Molecular de l'IDIBELL i del Laboratori de Neurogenètica de la Universitat de Navarra, ha descobert una nova causa d'atàxia familiar.

El Dr. Pau Pastor, cap clínic del servei de Neurologia de l'HUMT, s'ha encarregat de coordinar l'estudi, que ha estat publicat recentment a la prestigiosa revista internacional *Neurology*.

L'atàxia familiar és una malaltia rara causada per diferents gens que consisteix en una dificultat progressiva per caminar produïda per la degeneració de les cèl·lules de Purkinje del cervellet i d'altres regions cerebrals. Es tracta doncs d'una variant d'aquesta malaltia que, a banda dels símptomes propis -dificultats de la marxa i de la parla, provoca prèviament un greu deteriorament cognitiu i de comportament.

Després de molts anys de recerca, l'estudi clínic i genètic desenvolupat per aquests investigadors en una família amb un trastorn de la marxa progressiu ha donat lloc al descobriment d'aquesta nova causa d'atàxia familiar, la qual s'ha anomenat: SCA48. L'alteració es va trobar després d'analitzar les seqüències de tots els gens continguts a l'ADN mitjançant una tècnica anomenada ?seqüenciació de nova generació?.

El gen responsable és l'anomenat STUB1, el qual està implicat en un procés metabòlic que regula l'eliminació de certes proteïnes cerebrals. L'esmentat descobriment suposa un avanç en el coneixement de malalties degeneratives familiars, per les quals actualment no es compta amb cap tractament disponible.