

TRABAJO CON PARTICIPACIÓN ESPAÑOLA

Un paso de gigante en la investigación del Alzheimer

■ Identifican tres genes asociados a la enfermedad neurodegenerativaActualizado domingo 06/09/2009 18:51 ([CET](#))**MARÍA SÁNCHEZ-MONGE**

MADRID.- La colaboración de científicos de 11 países, la obtención de muestras de ADN de más de 30.000 personas y la utilización de métodos modernos de análisis genético han permitido que el estudio del Alzheimer entre en una nueva era. Se trata del hallazgo de tres nuevos genes asociados a esta demencia, que son los primeros que se identifican desde 1993.

Teniendo en cuenta que el 75% del riesgo de padecer la enfermedad tiene un componente genético, este avance **puede ayudar a mejorar el diagnóstico y el tratamiento de la dolencia**. Pero todo llegará a su debido tiempo; de momento sólo se puede hablar de promesas y del fin de un periodo de sequía de descubrimientos.

Hasta la fecha, el gen que codifica la apolipoproteína E (APOE) era el único cuya participación estaba confirmada. Ahora se acaban de sumar CLU, CR1 y PICALM. Los dos primeros están implicados en la formación de las placas características del trastorno neurodegenerativo en el cerebro de los individuos afectados, mientras que el tercero juega un papel en las conexiones entre las neuronas (sinapsis). Del correcto funcionamiento de estos procesos dependen **funciones cerebrales tan importantes como la memoria**, cuya pérdida sufren los enfermos de Alzheimer.

Los nuevos hallazgos aparecen en dos estudios publicados en la edición 'on line' de la revista '[Nature Genetics](#)'. Uno de ellos ha contado con la participación de dos equipos españoles integrados en el Centro de Investigación Biomédica en Red sobre Enfermedades Neurodegenerativas (Ciberned), pertenecientes al Hospital Marqués de Valdecilla de Santander y el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa de Madrid. Nuestro país ha aportado muestras de ADN de 1.500 personas.

El objetivo que tienen en mente quienes llevan a cabo estas investigaciones es, en palabras de Onofre Combarros, del Servicio de Neurología del hospital cántabro y coautor del trabajo, **"lograr herramientas similares a las que ya se han conseguido para el cáncer**, como los microchips de ADN". Estos dispositivos servirán para analizar muestras de tejido de pacientes, o bien de personas sanas que quieran conocer su riesgo, con el fin de saber si son portadores de las variantes genéticas relacionadas con el Alzheimer y, en función del resultado, adoptar medidas terapéuticas o preventivas.

Medio millón de variantes genéticas

Este primer trabajo, liderado por científicos franceses, fue ejecutado en dos etapas. Se inició con



Una mujer en un centro de Alzheimer. (Foto: Carlos Miralles)

el rastreo, por parte de investigadores del Instituto Pasteur de Lille, de más de medio millón de variantes genéticas en el genoma completo de más de 3.000 afectados de Alzheimer y de un número similar de individuos sin signos de la dolencia. La comparación de ambos grupos llevó a la identificación de dos genes alterados únicamente en las personas enfermas: CLU y CR1.

La segunda fase del estudio consistió en cotejar estos resultados en el ADN de casi 4.000 pacientes y en algo más de 3.000 sujetos sin el trastorno procedentes de nuestro país, Bélgica, Italia y Finlandia. Este análisis confirmó los resultados obtenidos a partir de las muestras galas.

El segundo estudio, encabezado por investigadores británicos, consiguió identificar, con el mismo método de asociación genómica, la presencia de variantes de CLU y PICALM en más de 16.000 personas. Animados por el éxito alcanzado, los científicos ya han puesto en marcha **un proyecto que pretende alcanzar la cifra de 60.000.**

Este tipo de iniciativas están permitiendo ampliar los horizontes de conocimiento en enfermedades tan complejas como el Alzheimer. El gen APOE está asociado a la dolencia de forma mucho más 'potente', lo que permitió localizarlo en estudios relativamente pequeños. Sin embargo, la vinculación de CLU, PICALM y CR1 es más 'débil' y, por lo tanto, se han precisado muestras mucho mayores de población afectada y sana para localizarlos.

Para ello ha sido clave la colaboración entre científicos de distintos países y, sobre todo, la disponibilidad de herramientas de análisis genético cada vez más rápidas y eficaces.

[Portada](#) > [Salud](#) > **Neurociencia**

PUBLICIDAD [cuenta NARANJA 3% TAE de ING DIRECT. Abrir](#)



© 2009 Unidad Editorial Internet, S.L.

Dirección original de este artículo:

<http://www.elmundo.es/elmundosalud/2009/09/04/neurociencia/1252089110.html>