

NOTA DE PRENSA

Una prestigiosa fundación norteamericana financiará una investigación de Biogune sobre el Síndrome de Angelman

- *El grupo del Dr. Ugo Mayor tratará de identificar los sustratos de la proteína responsable de dicho trastorno genético, por medio de una nueva estrategia para la captura de conjugados de ubicuitina neuronales en la mosca de la fruta.*
- *La Fundación March of Dimes, que aportará 150.000 dólares durante 2 años, es una agencia de salud de EEUU sin fines de lucro cuya misión es mejorar la salud de los bebés al prevenir los defectos de nacimiento y la mortalidad infantil.*
- *El Síndrome de Angelman es una enfermedad rara que afecta a 1 de cada 15.000 nacidos vivos. Los niños con AS presentan retraso en el desarrollo, una capacidad lingüística reducida y escasa coordinación motriz.*

(Bilbao, 13 de febrero de 2012).- La prestigiosa fundación norteamericana March of Dimes va a financiar durante los dos próximos años una investigación impulsada en el centro vasco Biogune, y liderada por el Dr. Ugo Mayor, que pretende identificar los sustratos de la proteína responsable del Síndrome de Angelman, un trastorno genético que afecta a los niños recién nacidos, usando una nueva estrategia para la captura de conjugados de ubicuitina neuronales a partir del sistema de modelo de la mosca de la fruta.

March of Dimes es una agencia de salud de EEUU sin fines de lucro cuya misión es mejorar la salud de los bebés al prevenir los defectos de nacimiento y la mortalidad infantil. Fundada en 1938, March of Dimes provee fondos para programas de investigación, servicios comunitarios, educación, y promoción.

El grupo de investigación del centro de investigación en biociencias, Biogune, con sede en el Parque Tecnológico de Bizkaia y dirigido por el investigador de Ikerbasque, Dr. Ugo Mayor, se dedica a investigar la contribución que un determinado

mecanismo molecular, la ubicuitilación, tiene en el desarrollo y funcionamiento del sistema nervioso.

En su último trabajo publicado en mayo de 2011 los investigadores de dicho laboratorio detectaron la presencia activa de varias proteínas responsables de catalizar la incorporación de ubicuitina en el sistema nervioso de la mosca de la fruta, un sistema modelo usado por su similitud genética a los humanos, disponiendo de un sistema nervioso relativamente complejo, pero relativamente sencillo de estudiar.

Una de dichas proteínas identificadas resultó ser la proteína homóloga al producto del gen responsable del Síndrome de Angelman (AS), trastorno genético con una prevalencia de aproximadamente 1 de cada 15.000 nacidos vivos. Los niños con AS presentan retraso en el desarrollo, una capacidad lingüística reducida y escasa coordinación motriz, con problemas de equilibrio y movimiento. Las personas afectadas por este síndrome presentan también tendencia a la risa frecuente, actitudes que transmiten una felicidad desbordante y una alta capacidad de comunicación receptiva y no verbal.

Descrito por primera vez en 1965, la causa del AS fue identificada en 1997 como la mutación en un gen denominado UBE3A (localizado en el cromosoma 15q), que codifica una ligasa de ubicuitina, que es la responsable de la fijación de moléculas de ubicuitina a otras proteínas.

En opinión del responsable de este proyecto de investigación en Biogune, Dr. Ugo Mayor, “las proteínas sustrato que son modificadas por esta ligasa de ubicuitina en el cerebro no se conocen aún, y su identificación ayudaría a entender cómo se establecen los síntomas descritos”.

En este sentido, el equipo de Ugo Mayor, que dispone de un modelo experimental que consideran válido para resolver esta interrogante, decidió presentar un proyecto a la fundación March of Dimes. El objetivo principal de este proyecto es la identificación de los sustratos de la proteína responsable del Síndrome de Angelman, usando una nueva estrategia para la captura de conjugados de ubicuitina neuronales utilizando el sistema de modelo de la mosca de la fruta.

La Fundación March of Dimes financiará con 150.000 dólares el proyecto de investigación, que se prevé finalizar en el plazo de 2 años.

“Es altamente probable que ni siquiera una vez identifiquemos los sustratos neuronales de UBE3A sea posible el desarrollo de una terapia para tratar el Síndrome de Angelman, pero si hubiera alguna posibilidad de ello, sólo se pondrá de manifiesto una vez que entendamos los mecanismos moleculares asociados a esta enfermedad”, concluye el Dr. Mayor.

Más información sobre las rutas de ubiquitina neuronales en la [web del grupo](#).