

## Científicos de la UPO avanzan en sus investigaciones sobre la neurodegeneración asociada a pantotenato kinasa

original

SEVILLA, 25 (EUROPA PRESS)

El equipo científico de la Universidad Pablo de Olavide (UPO) dirigido por el doctor José Antonio Sánchez Alcázar ha publicado un estudio en la revista internacional Orphanet Journal of Rare Diseases, en el que se demuestran nuevos mecanismos patológicos con repercusiones para encontrar nuevas soluciones terapéuticas para la neurodegeneración asociada a pantotenato kinasa (PKAN), uno de los 15 subtipos de la enfermedad rara denominada NACH que afecta principalmente a niños y niñas en su primera década de vida.

Con el apoyo del Instituto de Salud Carlos III (PI16/00786 y FIS PI19/00377 y Fondo Europeo de Desarrollo Regional, FEDER-Unión Europea), la Junta de Andalucía (CTS-5725 y PY18-850), la Fundación MERCK Salud, FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) y la Asociación ENACH, este equipo, referente internacional en la búsqueda de terapias frente a enfermedades raras, continúa avanzando en sus investigaciones sobre la neurodegeneración con acumulación de hierro (NACH o NBIA por sus siglas en inglés).

Las NACHs son un grupo de trastornos neurológicos hereditarios en los que el hierro se acumula en los ganglios basales, lo que produce distonía progresiva, espasticidad, parkinsonismo, anomalías neuropsiquiátricas, atrofia óptica o degeneración de la retina, y a menudo la muerte temprana de los afectados. La forma más prevalente de NACH es la neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa (PKAN) asociada con mutaciones en el gen de la pantotenato quinasa 2 (PANK2) que es esencial para la síntesis de coenzima A (CoA). No existe cura para la PKAN, ni existe un tratamiento estándar.