

# Descubren en Sevilla nuevas posibilidades terapéuticas para una enfermedad neurodegenerativa por acumulación de hierro



El equipo científico de la Universidad Pablo de Olavide (UPO) dirigido por el doctor José Antonio Sánchez. - PABLO DE OLAVIDE

SEVILLA, 29 Sep. (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 demuestra que varios compuestos comerciales pueden corregir significativamente el fenotipo mutante en modelos celulares de PKAN. Los suplementos comerciales, pantotenato, pantetina, vitamina E, omega 3, carnitina y tiamina fueron capaces de eliminar la acumulación de hierro y mejorar las alteraciones patológicas en las células mutantes con niveles de expresión residuales del enzima mutado.

Estos compuestos solos o en combinación son de uso común en la práctica clínica y pueden ser útiles para el tratamiento de pacientes con PKAN con niveles de expresión de enzimas residuales. PKAN es uno de los 15 subtipos de la enfermedad rara denominada neurodegeneración con acumulación de hierro (NACH o NBIA por sus siglas en inglés) que afecta principalmente a niños en su primera década de vida, tal como ha informado la UPO en una nota de prensa este jueves.

Con el apoyo del Instituto de Salud Carlos III, los fondos europeos Feder, la Junta de Andalucía, la Fundación Merck Salud y Feder (Federación Española de Enfermedades Raras), este equipo de investigación continúa avanzando en sus estudios sobre las NACHs. 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. Los investigadores de la UPO han demostrado en los fibroblastos y células neurales derivados de los pacientes PKAN que la deficiencia del enzima provoca una acumulación de hierro y una severa deficiencia en la función de diversos procesos mitocondriales esenciales para la producción de energía.

Concretamente, se ve afectada la síntesis de lípidos mitocondriales, la formación de proteínas con centros hierro-azufre y la actividad de la piruvato deshidrogenasa y del complejo I mitocondrial, todos ellos procesos esenciales en la función mitocondrial. En su trabajo, el equipo ha identificado seis compuestos comerciales capaces de eliminar la acumulación de hierro y aumentar los niveles de expresión del enzima mutante PANK2. El aumento de los niveles de expresión del enzima mutante se asoció con una mejora significativa en las principales alteraciones patológicas de las células PKAN.

Las evaluaciones personalizadas en modelos celulares derivados de pacientes pueden ser útiles para evaluar el comportamiento de mutaciones particulares bajo diferentes opciones terapéuticas y, por lo tanto, seleccionar los suplementos y las concentraciones de dosis más efectivos teniendo en cuenta sus propiedades farmacocinéticas. Estas investigaciones se enmarcan en el Proyecto BrainCure desarrollado por el equipo científico dirigido por el profesor de la UPO José Antonio Sánchez Alcázar, del Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología Celular.

Desde que se pusiera en marcha este proyecto en el año 2014, el equipo del profesor Sánchez Alcázar, que desarrolla su trabajo en el Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (CABD), ha logrado grandes avances. Estos científicos proponen una visión "ambiciosa" y adaptada al nuevo concepto de medicina personalizada. Así, su trabajo se centra en evaluar la efectividad terapéutica de los distintos tratamientos en los fibroblastos derivados de los pacientes y en las células neuronales generadas por reprogramación directa.



- Consumo advierte del riesgo de endeudamiento que implica el uso de las tarjetas 'revolving'
- Expertos de la sanidad andaluza participan con talleres y conferencias en la Noche Europea de los Investigadores
- Nieto defiende el PFEA como "herramienta de creación de empleo" frente a "los ataques interesados"
- La Junta invierte casi 30 millones de euros en la mejora de los puertos en 2022
- Crespo pide una PAC "justa" para Andalucía y que el Estado atienda las alegaciones hechas "en unanimidad con el sector"

### Más información

Universidades

## La autocaravana definitiva

Conoce el camper Grand California y siente el placer de volver a viajar

Volkswagen | Patrocinado

---

## ¡Visita las mejores playas de Formentera!

Turismo de Formentera | Patrocinado

## Olvídense de los costosos techos de paneles solares: ¡los precios en 202...

Paneles solares | Anuncios de búsqueda | Patrocinado

---

## Configura el nuevo ID. Buzz

Hazte con el nuevo ID. Buzz 100% eléctrico a tu medida

Volkswagen | Patrocinado

---

## Pasa al siguiente nivel con los neumáticos de esta marca

Avanza con la última gama de neumáticos

Michelín para tu coche

Michelin | Patrocinado

---

## ¿Cuánto cuesta contratar a un cuidador doméstico las 24 horas? El...

Cuidados en el hogar | Enlaces Publicitarios | Patrocinado

## Los ciudadanos españoles pueden registrarse para la lotería de la Green Card

USA Green Card | Patrocinado

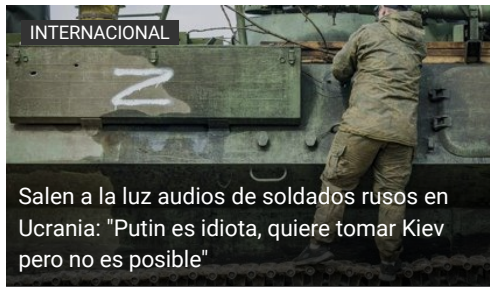
### La actualidad más visitada en europa press

GENTE



Rocío Carrasco, su surrealista noche con Jorge Javier Vázquez en la que ha vuelto a dejar claro qué opina de Olga Moreno

INTERNACIONAL



Salen a la luz audios de soldados rusos en Ucrania: "Putin es idiota, quiere tomar Kiev pero no es posible"

FISCAL