

Hoy, premios de «librets» de fallas

# Levante

Viernes, 8 de marzo de 1996

PRECIO: 150 pesetas. Con vídeo 715

DIRECTOR: FERRAN BELDA

EL MERCANTIL VALENCIANO

FUNDADO EN 1872

Traginers, 7 - 46014 VALENCIA

Teléfono 3992200

Editorial Prensa Valenciana, S. A.

**HOY**

LA PELÍCULA «LA SOMBRA DEL LOBO»



y LA CARTELERA

El descubrimiento abre la vía para una terapia adecuada contra la ataxia de Friedreich

## Científicos valencianos hallan el gen que causa una enfermedad incurable

Seis científicos de la Universitat y del hospital La Fe de Valencia, junto a varios investigadores de otros países, han logrado identificar el gen causante de una enfermedad degenerativa incurable, conocida como ataxia de

Friedreich, abriendo de esta forma el camino hacia una terapia para combatirla. El equipo logró el hallazgo tras estudiar a más de 80 familias de numerosas zonas de España afectadas por la dolencia.

Página 23

## Jordi Pujol pide informes de la política cultural del PP en Valencia

*CiU descarta entrar en el Gobierno y pide que el PP haga pública su oferta para que no les acusen de secretismo*

El líder de CiU y presidente de la Generalitat de Cataluña, Jordi Pujol, ha pedido informes sobre el panorama cultural de la Comunidad Valenciana desde la llegada del PP al Consell y de la situación de los acuerdos de colaboración anteriores tomados por los socialistas. Los informes están siendo elaborados por un ex alto cargo de la administración socialista.

Páginas 8 a 11 y 69



Ante los secretarios generales

## Lerma afirma que la renovación



# COMUNIDAD VALENCIANA

Viernes, 8 de marzo de 1996

Levante - EL MERCANTIL VALENCIANO - 23

Seis investigadores valencianos de la Universitat y el hospital La Fe han logrado aislar, junto a otros científicos de diversos países, el gen causante de la enfermedad neurodegenerativa conocida como ataxia

de Friedreich, para la que actualmente no existe tratamiento. Aunque harán falta varios años para ello, el descubrimiento abre el camino para la consecución de una terapia, al tiempo que contribuye decisivamente

a facilitar su diagnóstico, que hasta la fecha era de suma complejidad. Para lograr sus resultados, el equipo valenciano estudió a más de ochenta familias de toda España afectadas por la enfermedad.

El estudio de 80 familias españolas afectadas por la ataxia de Friedreich contribuyó al hallazgo

## Científicos valencianos localizan el gen que causa una enfermedad degenerativa incurable

VICENTE AUPÍ

VALENCIA

Un equipo internacional del que forman parte seis científicos valencianos ha logrado aislar el gen causante de la denominada ataxia de Friedreich, una enfermedad de carácter neurodegenerativo que no cuenta con tratamiento específico, y para la que este descubrimiento abre una de las primeras puertas tanto para el diagnóstico correcto como para futuras terapias. La localización del gen ha sido posible gracias a un trabajo cuyos resultados aparecen publicados hoy en la prestigiosa revista científica *Science*.

Los miembros valencianos del grupo de trabajo son María Dolores Moltó, profesora del departamento de genética de la Universitat; Francesc Palau, médico adjunto de la unidad de genética del hospital La Fe; el jefe de esta unidad, Félix Prieto, y los investigadores Rosa Frutos, Joaquín Cañizares y Eugenia Monrós, del citado departamento universitario. La gran experiencia de los investigadores universitarios en estudios genéticos y los avances clínicos logrados por el grupo del hospital La Fe se han



Francisco Palau, Eugenia Monrós, María Dolores Moltó y Joaquín Cañizares.

JOSE ALEIXANDRE

### Los resultados abren el camino para encontrar una terapia

V. A.

VALENCIA

El doctor Francisco Palau, de la unidad de genética del hospital La Fe de Valencia, en declaraciones efectuadas a **Levante-EMV**, calificó de «esperanzadores» los resultados de la investigación que ha desembocado en el aislamiento del gen X25, responsable de la ataxia de Friedreich. Según él, «harán falta años todavía» para conformar las terapias adecuadas que permitan combatir la enfermedad, pero no dudó al asegurar que el descubrimiento «abre la puerta».

El investigador, que ha trabajado junto a sus compañeros de la unidad de genética en el estudio de ochenta familias afectadas por esta dolencia, considera que además de haberse iniciado el camino hacia las futuras terapias, los resultados del trabajo contribuirán decisivamente a la consecución de diagnósticos directos en los pacientes, algo que hasta la fecha era sumamente complejo. Igualmente, estos avances científicos serán aplicables también al diagnóstico prenatal.

Por su parte, la doctora Ma-



proyecto, que se ha llevado a cabo bajo la dirección de los doctores Massimo Pandolfo, del Instituto de Neurología Carlos Besta, de Milán, y Mickel Koenig, del Instituto de Genética y Biología Molecular y Celular de Esstrasburgo.

### El gen, aislado en Houston

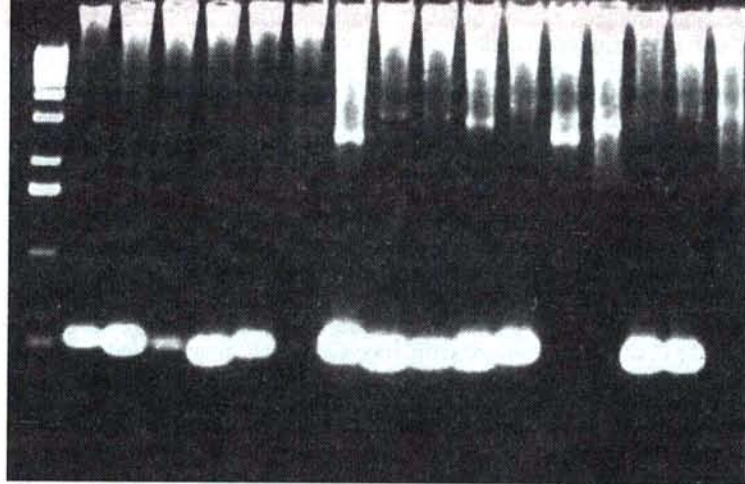
Bautizado con la denominación X25, el gen responsable de la enfermedad fue aislado el pasado año en la ciudad norteamericana de Houston. En los trabajos de laboratorio, realizados en el Baylor College of Medicine, participó directamente la doctora valenciana María Dolores Moltó junto al director del proyecto, Massimo Pandolfo.

La ataxia de Friedreich es hereditaria y su incidencia en Europa tiene una proporción de 2 a 4 enfermos por cada 100.000 personas. Afecta tanto al sistema nervioso central como al periférico, dificultando la coordinación de movimientos y el habla, disminuyendo la esperanza de vida. En numerosos casos, la pérdida de facultades se traduce en la necesidad de utilizar la silla de ruedas antes de los treinta años.

### Estudio a ochenta familias

Junto a los trabajos de laboratorio que desembocaron en la localización del gen, el equipo del hospital La Fe de Valencia desarrolló un estudio, con resultados determinantes para la investigación, a más de ochenta familias afectadas y procedentes de numerosas partes de España. Estos trabajos permitieron delimitar notablemente la zona de localización del gen responsable de la ataxia para su posterior aislamiento.

Con anterioridad a todo ello, en el año 1988, un grupo de investigación encabezado por la doctora Chamberlain en un hos-



**Bandas que muestran la anormal expansión de un trinucleótido en los afectados por la ataxia de Friedreich respecto a personas no enfermas. Las cuatro secuencias en las que la zona inferior aparece en oscuro corresponden a los individuos enfermos.**

pital de Londres logró cartografiar el gen en el cromosoma número 9 del hombre, lo que permitió centrar las investigaciones en esta zona del genoma hasta conseguir su aislamiento definitivo por parte del equipo internacional en el que están integrados

los investigadores valencianos. Además de ellos y de los dos directores del trabajo ya citados, han intervenido también otros científicos de Estados Unidos y Francia.

El gen X25, según los conocimientos actuales, produce una

que se desconoce todavía las funciones que tiene. Dentro de los complejos mecanismos de la enfermedad, sí que se ha podido comprobar, en cambio, que para que una persona la sufra debe tener alteradas las dos copias del gen, es decir, la que recibe de su padre y la que recibe de su madre. Así, mientras que la proporción de patología, como ya se ha citado antes, oscila entre 2 y 4 por cada 100.000 personas en Europa, se calcula en cambio que es mucho mayor el porcentaje de individuos que son portadores de una única copia alterada del gen, ya que la estimación es de 1 persona por cada 120.

Según explicó a Levante-EMV Francisco Llimera, de la Asociación Española de Ataxias Hereditarias, en la Comunidad Valenciana existen del orden de 250 a 260 familias afectadas por esta dolencia, mientras que en el conjunto de España el número es superior a 630. Los primeros síntomas suelen presentarse en el transcurso de la pubertad y, por regla general, antes de los veinticinco años.

ría Dolores Moltó, del departamento de genética de la Universidad, apuntó que los resultados del estudio abren, a su vez, nuevas vías de investigación. En este sentido, la investigadora se refirió a la proteína que forma el gen X25 y cuyas funciones no se conocen hasta el momento.

«Los nuevos estudios se encaminarán a determinar el papel de esta proteína», señaló María Dolores Moltó. Ella y el director del estudio, el científico italiano Massimo Pandolfo, tuvieron en mayo de 1995 las primeras evidencias de la inminente localización del gen causante de la ataxia, que se vio confirmada el pasado mes de octubre cuando lograron aislarlo en los laboratorios del departamento de neurología del Baylor College of Medicine, sito en la ciudad norteamericana de Houston, en el que la investigadora valenciana permaneció durante trece meses.

De acuerdo con el conjunto de las investigaciones realizadas hasta la fecha sobre esta dolencia, se cree que los pacientes sufren una importante reducción de la proteína frataxina —que forma el gen X25— en diferentes puntos vitales del organismo, como la médula espinal, el corazón y el páncreas, lo que se traduciría en el proceso desencadenante de la degeneración neuronal y mayor riesgo de diabetes que presentan los enfermos.

Junto a las instituciones ya citadas han colaborado en la investigación la Comisión Interministerial de Ciencia y Tecnología (Cicyt), la Conselleria de Cultura, Educación y Ciencia, la Asociación Española de Ataxias Hereditarias y diversos organismos de Italia, Francia y Estados Unidos.

## Una ataxia diferente a las demás

V. A.

VALENCIA

El gen X25, aislado recientemente por el equipo internacional al que pertenecen seis científicos valencianos, está formado por pequeñas piezas con contenido informativo, según los autores del trabajo que hoy publica la revista norteamericana *Science*. A su vez, la proteína frataxina que fabrica dicho gen está compuesta por 210 aminoácidos.

Como en otros tipos de enfermedades hereditarias, en la ataxia de Friedreich no se había podido determinar cuál era el defecto bioquímico primario que originaba la enfermedad, y por ello

las investigaciones se centraron en la búsqueda y localización del gen responsable.

Se sabe ahora que el X25 se expresa únicamente en los tejidos humanos afectados por el proceso degenerativo, mientras que en otras ataxias hereditarias los genes causantes tienen una expansión más generalizada. En todos los casos, sin embargo, se trata de enfermedades neurológicas, pero la ciencia no ha podido precisar por el momento la causa de esta correlación.

La publicación del estudio en la revista *Science* se añade a la de otros grupos científicos valencianos que han plasmado muy recientemente sus trabajos en esta prestigiosa revista.