

Hallado, con participación española, el gen de una ataxia

EL PAÍS, Madrid

Investigadores del Hospital La Fe y el Departamento de Genética de la Universidad de Valencia han participado en el aislamiento del gen que causa la ataxia de Friedreich, una rara enfermedad neurodegenerativa cuyo origen se desconocía hasta ahora. Veintisiete investigadores de varios países firman el artículo sobre el descubrimiento, que publica hoy la revista *Science*. Según María Dolores Moltó, uno de los investigadores que participó el año pasado en la fase final del trabajo, la *caza* del gen fue como encontrar una aguja en un pajar.

El gen denominado X25, produce una proteína bautizada frataxina, cuya función se desconoce y ha resultado ser del tipo en el que se repite anómalamente un grupo de tres bases de ADN. Este mismo mecanismo causa al menos otras 10 enfermedades, entre ellas el síndrome del cromosoma X frágil y la corea de Huntington.

En 1988 se logró acotar el gen en el cromosoma 9, y en 1989 el equipo de Francisco Palau en el Hospital La Fe empezó a estudiar familias españolas afectadas, al tiempo que lo hacían equipos de otros países europeos. Finalmente, el año pasado algunos investigadores se trasladaron a Estados Unidos, el hospital Baylor de Houston (Texas) y lograron encontrar el gen con la ayuda de la infraestructura y los especialistas estadounidenses. La ataxia de Friedreich afecta al sistema nervioso central y periférico y no tiene tratamiento. Sólo la sufren los que heredan el gen defectuoso por parte de madre y de padre pero una de cada 120 personas es portadora de una única copia alterada del gen. El aislamiento del gen permitirá el consejo genético y el diagnóstico prenatal.