



CUATRO GRUPOS DE INVESTIGACIÓN FORMAN UNA ALIANZA PARA ESTUDIAR UNA PROTEÍNA IMPLICADA TANTO EN EL VIH COMO EN LAS ENFERMEDADES RARAS

- Los investigadores han decidido unir sus esfuerzos para estudiar en un proyecto multidisciplinar la proteína Transportina 3, implicada tanto en la infección por el VIH como en una enfermedad muscular rara (LGMD1F)
- La investigación cuenta con la colaboración de la Asociación de Pacientes Conquistando Escalones que reúne a pacientes de esta enfermedad rara
- La LGMD1F afecta a 100 pacientes en España, aunque se estima que otros 100 podrían padecerla, y están todos localizados en la Comunidad Valenciana y Murcia
- Los científicos señalan que es una ocasión única porque es el segundo defecto genético descrito que bloquea la infección por VIH

30 de Noviembre de 2015.- Cuatro grupos de investigación han decidido unir sus esfuerzos para estudiar en un proyecto multidisciplinar la proteína Transportina 3, implicada tanto en la infección por el VIH como en una enfermedad muscular rara (LGMD1F).

El proyecto ha sido posible gracias a la colaboración de los pacientes afectados por LGMD1F que agrupados en la asociación Conquistando Escalones desarrollan una intensa actividad para dar a conocer su enfermedad y recaudar fondos que permita la investigación sobre esta enfermedad rara. La LGMD1F afecta a un centenar de pacientes aunque se estima que otro centenar podrían padecerla y todos ellos están concentrados en la Comunidad Valenciana y Murcia.

La Alianza está liderada por Juan Jesús Vilchez Padilla, jefe del Servicio de Neurología del Hospital La Fe de Valencia, Ramon Martí Seves, investigador del Laboratorio de patología neuromuscular y mitocondrial del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR) de Barcelona, Rubén Artero, investigador del Laboratorio de Genómica Traslacional Instituto de Investigación Sanitaria INCLIVA de la Universidad de Valencia y José Alcamí Jefe de la Unidad de Inmunopatología del SIDA del Instituto de Salud Carlos III.

La descripción de que el gen de la Transportina 3 (TNPO3), una importina implicada en el transporte de factores al núcleo celular y en la infección por el virus del SIDA, es la causa de la miopatía de cinturas tipo LGMD1F ha abierto esta línea de investigación multidisciplinar que mediante el estudio de los mecanismos moleculares por los que la TNPO3 provoca esta enfermedad persigue abrir líneas terapéuticas que permitan tanto el tratamiento de la miopatía LGMD1F como desarrollar una nueva clase de antiretrovirales.

Colaboración de pacientes

La TNPO3 es una proteína esencial en la infección por el VIH, por lo que las células de los pacientes con el defecto genético en esta proteína que origina una enfermedad muscular severa (LGMD1F) presentan una alta resistencia a la infección por el VIH. Esto ha sido demostrado gracias a la colaboración de los pacientes afectados por LGMD1F agrupados en la asociación Conquistando Escalones que desarrollan una intensa actividad para dar a conocer esta extraña afección.

Los grupos del Vilchez y Martí demostraron que esta enfermedad es debida a una minidelección en el gen de la TNPO3 que genera una proteína anómala con una extensión de 15 aminoácidos. El mecanismo fisiopatológico por el que este defecto origina la miopatía es desconocido. En el laboratorio de Alcamí se ha demostrado no sólo la resistencia a la infección en linfocitos de pacientes con LGMD1F sino que la proteína mutante se asocia a la variante normal y bloquea su función, lo que agrava el impacto del defecto que se produce en una sola copia del gen.

“Se trata de una ocasión única”, señala el Alcamí, ya que nos encontramos ante el segundo defecto genético descrito – el primero es la delección delta32 en el receptor CCR5 del VIH- que bloquea la infección por el VIH. Por una parte las células de estos pacientes nos permiten estudiar y comprender un paso esencial en el ciclo infectivo del VIH todavía mal conocido, y por otra, podemos utilizar el VIH como una herramienta que nos permite comprender el mecanismo molecular implicado en la miopatía de cinturas de tipo LGMD1F”.

Todos los grupos han destacado la importancia de colaborar con las asociaciones de pacientes, en este caso agrupados en la Asociación Conquistando Escalones para poder avanzar en el conocimiento y una cura para esta enfermedad que puede aportar nuevas claves en el conocimiento y tratamiento de la infección por el VIH.