



9 Mayo, 2018

Un fármaco experimental abre una esperanza contra el síndrome de Rett

Es la segunda causa más común de discapacidad intelectual en mujeres

JOSEP CORBELLA
 Barcelona

El síndrome de Rett, la segunda causa de discapacidad intelectual más frecuente en mujeres después del síndrome de Down, podría tratarse con un fármaco experimental que evita la inflamación del cerebro y que ofrece por primera vez una vía de esperanza para frenar la progresión de la enfermedad.

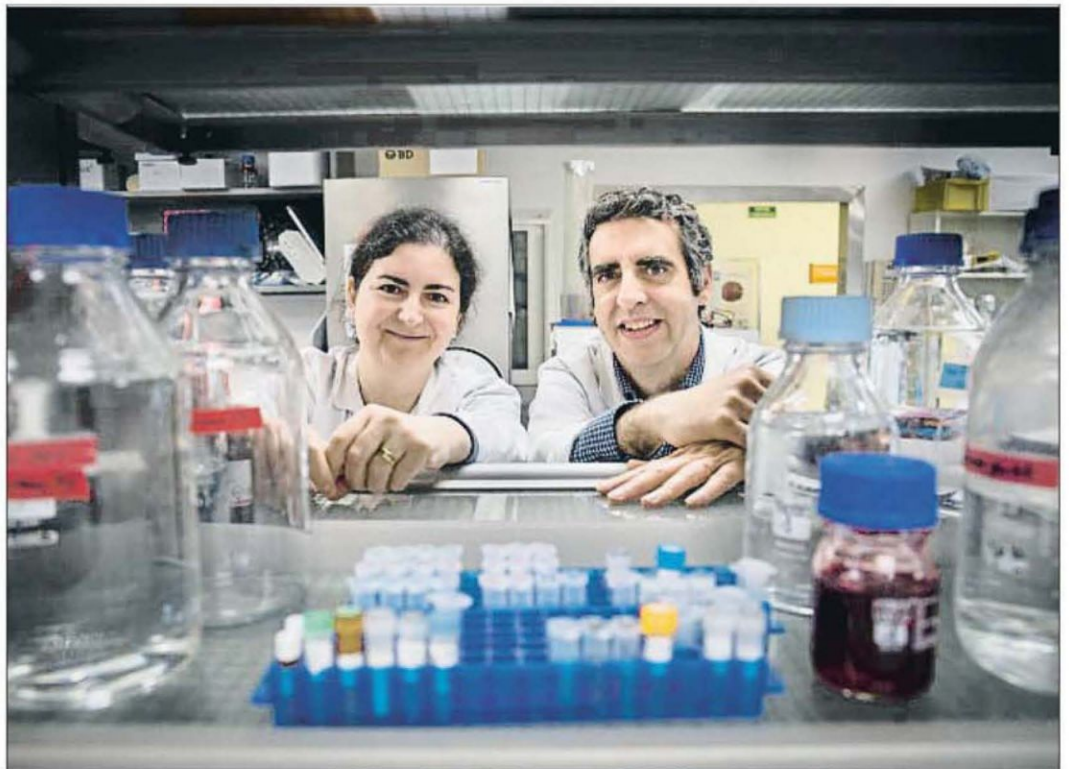
Según una investigación liderada por Manel Esteller, del instituto Idibell de Bellvitge, el fármaco reduce los síntomas y alarga un 30% la vida en ratones afectados por la versión murina de la enfermedad. Los resultados, presentados ayer en la revista *Cell Reports*, muestran cómo el fármaco rescata las neuronas de un estado de letargia y restaura su capacidad de formar conexiones. "Es como si las neuronas estuvieran dormidas; hemos visto que es posible despertarlas", declara Esteller.

El investigador advierte que el fármaco, llamado SB216763, no está autorizado para uso humano sino sólo para fines de investigación. "Aún no podemos decir que tengamos un tratamiento para el síndrome de Rett", advierte. "Habría que realizar ensayos clínicos para confirmar la eficacia y la seguridad de esta estrategia terapéutica".

Una posibilidad alternativa sería recurrir a fármacos que actúan

El medicamento reduce la inflamación cerebral y restaura la capacidad de las neuronas de formar conexiones

igual que el estudiado por Esteller y recetarlos acogiéndose a la normativa de uso compasivo de medicamentos. Ninguno de estos fármacos, que actúan inhibiendo la enzima GSK3B, está aprobado aún en ningún país. Pero varias compañías los están desarrollando y tienen en



ANA JIMÉNEZ

Los investigadores Sonia Guil y Manel Esteller, en el instituto Idibell de Bellvitge

sayos clínicos en curso para utilizarlos contra la diabetes tipo 2 y contra el alzheimer.

La enfermedad de Rett, descrita en 1966, afecta a una de cada 10.000 niñas. En 1999 se descubrió que se debe en casi todos los casos a mutaciones del gen MECP2, que se encuentra en el cromosoma X. Esto explica que no afecte a niños, pues mueren antes de nacer.

Otras investigaciones han detectado que el cerebro de las niñas afectadas por síndrome de Rett se encuentra inflamado, lo cual supone una agresión para las neuronas y posiblemente contribuye a la progresión de la enfermedad. Como la enzima GSK3B es importante en la neuroinflamación y como existen fármacos experimentales para inhibirla, "decidimos estudiar el papel de esta enzima en el síndrome

LOS SÍNTOMAS

Una enfermedad dramática

Las niñas con síndrome de Rett crecen con normalidad después de nacer pero su desarrollo se trunca cuando tienen entre 6 y 18 meses. A partir de ese momento, se frena su crecimiento, aparecen problemas respiratorios, cardíacos y motores, discapacidad intelectual y, en la mayoría de los casos, epilepsia. Las afectadas pueden vivir más de 40 años. No hay ningún tratamiento para frenar el curso de la enfermedad.

de Rett", explica Manel Esteller.

La investigación se ha realizado con ratones que tienen mutaciones en el gen MECP2 y que desarrollan síntomas característicos del síndrome de Rett. Los resultados indican que, cuando se inhibe la enzima, la longevidad media de los ratones aumenta de 70 a 91 días sin que se registren efectos secundarios significativos. Asimismo, se mitigan los principales síntomas de la enfermedad y se mejora el bienestar de los animales. Los mejores resultados se han observado cuando el tratamiento se inicia en las primeras fases de la enfermedad, antes de que se produzca un deterioro extenso del cerebro. "Este nos hace pensar que, para que el tratamiento tenga la máxima eficacia en personas, debería iniciarse lo antes posible", señala Esteller. ●