

## **El estudio de una familia de Girona afectada de esclerosis múltiple permite identificar nuevas variantes genéticas de la enfermedad**

**Un estudio ha sido elaborado por el Dr. René Robles, de la Unidad de Neuroinmunología y Esclerosis Múltiple Territorial Girona del Servicio de Neurología del Hospital Dr. Josep Trueta de Girona (UNIEMTG)**

Un estudio del Dr. René Robles, de la Unidad de Neuroinmunología y Esclerosis Múltiple Territorial Girona del Servicio de Neurología del Hospital Dr. Josep Trueta de Girona (UNIEMTG), ha permitido identificar unas variantes genéticas que nunca se habían descrito en el estudio de la Esclerosis Múltiple (EM).

Esta enfermedad crónica del sistema nervioso central tiene un componente genético de base no bien conocida, a partir de la cual diversos factores ambientales pueden desencadenar un desequilibrio del sistema inmunológico, que acaba provocando la pérdida de mielina y la lesión de los axones en el sistema nervioso central.

A pesar de ello, hasta ahora no se ha podido demostrar toda la carga hereditaria que comporta la EM y este estudio aporta nuevos datos sobre los mecanismos genéticos que alteran la función normal del sistema inflamatorio como mecanismo patogénico de la enfermedad.

Durante cinco años el equipo liderado por el Dr. Ramió, responsable de la UNIEMTG, con el Dr. Robles al frente de este proyecto y el Dr. Genís, que identificó los primeros casos hace más de 7 años, ha estudiado 30 miembros de una misma familia de Girona, de los cuales 10 están afectados por la enfermedad de forma hereditaria. Todos presentan diferentes formas de EM y se han estudiado clínicamente, genéticamente y con resonancia magnética.

Los resultados han permitido identificar ciertas variantes genéticas, hasta ahora nunca descritas, que sugieren la existencia de diversos genes implicados en el desarrollo de la enfermedad. En una primera fase se identificaron hasta 135 miembros de esta familia que está establecida en Girona y tiene sus orígenes en Portugal y la India. El estudio se ha centrado en 30 de sus miembros, la mayoría de entre 30 y 40 años.

La investigación está ahora en segunda fase, en la que se hace un seguimiento de los pacientes y se validan los resultados obtenidos. Esta comprobación se hace sobre una población mayor de pacientes afectados por la enfermedad de todo el territorio español, más allá de la familia estudiada inicialmente. También se está investigando qué funciones hacen exactamente los genes identificados en el sistema inmunológico y el sistema nervioso central.

## Tesis doctoral y beca FIS

Este estudio ha sido el trabajo de la tesis doctoral de René Robles en la Universidad de Girona, que ha recibido la máxima cualificación. El trabajo de identificación de fenos de susceptibilidad en EM recibió el año 2009 una beca del Fondo de Investigación en Salud (FIS) del Gobierno español. Esta financiación ha permitido desarrollar el estudio en la UNIEMTG en el que también ha intervenido el IDIBGI (Instituto de Investigación Biomédica de Girona).

El contenido de este comunicado fue publicado primero en la web de la Generalitat de Catalunya

## Datos de contacto:

Nota de prensa publicada en:

Categorías: [Medicina](#) [Sociedad](#) [Cataluña](#) [Sostenibilidad](#) [Biología](#)

---

**NotasdePrensa**

<https://www.notasdeprensa.es>