



Hallan un gen clave en patología mitocondrial

Investigadores del CNIC exponen en 'Cell' el papel de 'OPA1' en el desarrollo de la atrofia óptica dominante

MADRID
REDACCIÓN
dmredaccion@diariomedico.com

Un equipo de investigadores de la Universidad de Padua y del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) publica en *Cell* un hallazgo que podría cambiar el futuro de los afectados por las enfermedades mitocondriales.

La clave la ofrece el gen *OPA1* que cuando está alterado es el responsable de una enfermedad hereditaria oftalmológica, la atrofia óptica dominante, que se caracteriza por una pérdida de agudeza visual insidiosa bilateral y simétrica en la primera o segunda década de la vida. Los grupos de Luca Scorrano, profesor de Bioquímica en la Universi-

dad de Padua, y José Antonio Enríquez, coordinador del Programa de Homeostasis y Reparación Celular del CNIC, han estudiado de cerca al gen, deduciendo que tiene capacidad como un potencial ayudante del metabolismo celular, lo que podría ser explotado para desarrollar futuros tratamientos en el ámbito de las enfermedades mitocondriales, muchas de las cuales no tienen curación.

"Durante años nuestros grupos han estudiado de forma independiente el funcionamiento de las mitocondrias y sus enfermedades, con intención de encontrar claves para desarrollar terapias para las enfermedades mitocondriales específicamente y para com-

prender cómo la mitocondria está implicada en patologías de alta incidencia", explica Scorrano. "Hace cinco años aunamos esfuerzos los dos grupos para tratar de entender una de ellas, la atrofia óptica dominante". Los afectados presentan alteraciones en el gen *OPA1*; la ausencia de su proteína en los pacientes se traduce en la muerte progresiva de las células ganglionares de la retina. "Hemos demostrado con este trabajo que la tarea de *OPA1* es regular la eficiencia de la respiración, influyendo en la manera en la que los componentes de lo que llamamos cadena respiratoria interactúan conjuntamente en la membrana interna de la mitocondria".