



Científicos españoles generan dos modelos de ratón mutados genéticamente para investigar enfermedades metabólicas

26/03/2015

El Centro de Investigación Biomédica de la Universidad de Granada lidera este estudio, que se publica esta semana en la revista Embo Molecular Medicine, una de las más importantes del mundo en investigación médica

Los dos modelos de ratón obtenidos en el laboratorio presentan deficiencia en la coenzima CoQ10, una molécula sintetizada en las células del propio organismo que tiene funciones esenciales en el metabolismo celular



Científicos españoles han generado dos modelos de ratón mutados genéticamente, que servirán para investigar enfermedades metabólicas como las deficiencias primarias y secundarias en CoQ10 o enfermedades neuromusculares y neurodegenerativas que cursan con disfunción mitocondrial. Los investigadores, pertenecientes al Centro de Investigación Biomédica, la **Universidad de Granada** (departamentos de Fisiología y Farmacología) y la Universidad de Columbia (Estados Unidos), han generado dos modelos de ratón que presentan deficiencia en la coenzima CoQ10 a través de dos mutaciones diferentes en el gen Coq9.

La Coenzima Q10 (CoQ10) es una molécula sintetizada en las células del propio organismo y tiene funciones esenciales en el metabolismo celular. Entre ellas destaca su papel en la producción de energía que necesita la célula y su capacidad antioxidante. En humanos se han descrito casos de deficiencia en CoQ10 debido a defectos en su ruta de síntesis, lo que se manifiesta con síntomas clínicos muy diversos y heterogéneos. La causa de esta heterogeneidad clínica, sin embargo, no

<http://secretariageneral.ugr.es/>

está aún lo suficientemente clara.

Los ratones obtenidos gracias a este trabajo, que se publica esta semana en la revista *Embo Molecular Medicine* (una de las más importantes del mundo en investigación médica), curiosamente presentan grados diferentes de deficiencia en CoQ10 a pesar de que las mutaciones son en el mismo gen, de forma similar a lo que ocurre en la enfermedad en humanos. Como consecuencia de estas diferencias en los niveles de CoQ10, un modelo de ratón presenta una encefalopatía severa con muerte prematura, mientras que el otro tiene una miopatía moderada con intolerancia al ejercicio.

Mecanismo celular

El estudio demuestra que la causa de estas diferencias es la distinta eficiencia en un mecanismo celular, llamado degradación del ARN mensajero mediada por mutaciones terminadoras (NMD), que degrada el producto del gen mutado para que no adquiera una función negativa para célula. Así, en uno de los ratones el NMD es completamente eficiente y eso le proporciona un mecanismo protector, presentando un síntoma leve; por el contrario, en el otro ratón, el NMD consigue una eficiencia parcial, lo que produce una versión corta o truncada de la proteína COQ9 que tiene un efecto negativo sobre la célula.

“Esta investigación también muestra que las hembras son más susceptibles a la miopatía causada por la deficiencia en CoQ10, quizás debido a que los músculos de las hembras presentan niveles de CoQ10 más bajos que los machos, lo cual podría estar relacionado con los efectos de la testosterona a nivel muscular”, explica el director de este estudio, **Luis Carlos López García**, del Centro de Investigación Biomédica de la [UGR](#).

“Este resultado podría ayudar a explicar el motivo por el cual las miopatías asociadas al consumo de estatinas (fármacos usados para reducir los niveles de colesterol, el cual comparte pasos en su ruta biosintética con la CoQ10) son mucho más frecuentes en mujeres que en hombres”, destaca el investigador de la [UGR](#).

Finalmente, los resultados del estudio sugieren que unos niveles de CoQ10 que no sean inferiores al 50 % de lo normal “serían suficientes para evitar un síntoma clínico severo con muerte del paciente, lo cual es un dato importante desde un punto de vista terapéutico”.

Imágenes adjuntas:

<http://secretariageneral.ugr.es/>

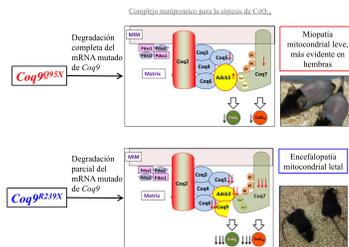


Figura 1. Resumen visual de los resultados obtenidos en el

trabajo de investigación.



Figura 2. Equipo de investigación

del Centro de Investigación Biomédica. A la izquierda del todo, Luis Carlos López, director del estudio, y Marta Luna Sánchez, autora principal del estudio.

Referencia bibliográfica:

The clinical heterogeneity of coenzyme Q10 deficiency results from genotypic differences in the Coq9 gene

Marta Luna-Sánchez, Elena Díaz-Casado, Emanuele Barca, Miguel Ángel Tejada, Ángeles Montilla-García, Enrique Javier Cobos, Germaine Escames, Dario Acuña-Castroviejo, Catarina M Quinzi & Luis Carlos López

Embo Molecular Medicine, DOI 10.15252/emmm.201404632

Contacto:

Marta Luna Sánchez

Departamento de Fisiología de la [Universidad de Granada](http://www.universidaddegranada.es/)

Correo electrónico: LINK: --LOGIN--14739befb0c09226c15250fa76a9b055ugr[dot]es -> --LOGIN--14739befb0c09226c15250fa76a9b055ugr%5Bdot%5Des

Luis Carlos López García

Centro de Investigación Biomédica de la [UGR](http://www.universidaddegranada.es/)

Tel.: 958241000 - ext. 20197

Correo electrónico: LINK: --LOGIN--5e1014b0f45c2bd38ceb9db9fed166a7ugr[dot]es -> --LOGIN--5e1014b0f45c2bd38ceb9db9fed166a7ugr%5Bdot%5Des

Web: LINK: <http://wdb.ugr.es/~luisca/> -> <http://wdb.ugr.es/~luisca/>

<http://secretariageneral.ugr.es/>

Síguenos en Facebook:



Síguenos en Twitter:



- LINK: PROPUESTA DE ACTIVIDADES CANAL UGR -> <http://canal.ugr.es/prensa-y-comunicacion/item/54050>
- **CANALUGR: RECURSOS DE COMUNICACIÓN E INFORMACIÓN**
- **PUBLICITE SU CONGRESO UGR**
- **VER MÁS NOTICIAS DE LA UGR**
- **BUSCAR OTRAS NOTICIAS E INFORMACIONES DE LA UGR PUBLICADAS Y/O RECOGIDAS POR EL GABINETE DE COMUNICACIÓN**
- **RESUMEN DE MEDIOS IMPRESOS DE LA UGR**
- **RESUMEN DE MEDIOS DIGITALES DE LA UGR**
- **RECOMENDACIONES PARA EL USO DE LAS LISTAS DE DISTRIBUCIÓN DE LA UGR**
- LINK: Perfiles oficiales institucionales de la UGR en las redes sociales virtuales Tuenti, Facebook, Twitter y YouTube -> /tablon*/boletines-canal-ugr/formulario-de-propuesta-de-actividades

Gabinete de Comunicación - Secretaría General

UNIVERSIDAD DE GRANADA

Acera de San Ildefonso, s/n. 18071. Granada (España)

Tel. 958 240970 - 958 243063 - 958 244278

Correo e. LINK: --LOGIN--61dab3f5145154c15507d4098f0f1b4eugr[dot]es -> --
LOGIN--61dab3f5145154c15507d4098f0f1b4eugr%5Bdot%5Des

<http://secretariageneral.ugr.es/>

Web: <http://canal.ugr.es> Facebook UGR Informa:
<https://www.facebook.com/UGRinforma>
Facebook UGR Divulga: <https://www.facebook.com/UGRdivulga>
Twitter UGR Divulga: <https://twitter.com/UGRdivulga>