# Identificats nous gens relacionats amb l'esclerosi múltiple, a Girona

## El neuròleg René Robles ha dut a terme un estudi amb trenta membres d'una mateixa família de Girona
## La descoberta pot ajudar a detectar abans la malaltia




El doctor Ren Robles treballa a la unitat d'EM, amb seu a Salt Foto: EL PUNT AVUI.

Nou avenç en el coneixement dels mecanismes genètics que intervenen en el desenvolupament de l'esclerosi múltiple (EM). Una recerca duta a terme pel doctor René Robles, de la unitat de neuroimmunologia i esclerosi múltiple territorial de Girona (UNIEMTG), amb seu a Salt, ha permès identificar dues variants genètiques que fins ara no havien mai estat descrites a nivell mundial en l'estudi de l'esclerosi múltiple. L'estudi de les funcions dels dos gens identificats en el sistema immunològic i el sistema nerviós central pot ajudar a detectar abans la malaltia i retardar l'aparició dels símptomes.

Aquesta malaltia crònica del sistema nerviós central té un component genètic de base poc conegut, a partir del qual diversos factors ambientals desencadenen un desequilibri del sistema immunològic que acaba provocant la pèrdua de mielina, que és la substància que envolta els nervis protegint-los i facilitant la transmissió dels estímuls nerviosos. Fins ara no s'ha pogut demostrar la càrrega hereditària que comporta l'EM –i que es calcula que és d'un 30%–, i aquest estudi aporta noves dades justament sobre els mecanismes genètics que alteren la funció normal del sistema inflamatori com a mecanisme patogènic de la malaltia.

Durant cinc anys, l'equip liderat pel doctor Lluís Ramió, amb el doctor Robles al capdavant del projecte, ha estudiat trenta membres d'una mateixa família de Girona, deu dels quals estan afectats per la malaltia de forma hereditària. Tots tenen diferents formes d'EM i han estat estudiats des d'un punt de vista clínic, genètic i amb ressonància magnètica. “Es tracta d'una família d'ètnia gitana, amb molta endogàmia. Això fa que creixin les probabilitats d'identificar variants genètiques”, va explicar ahir el doctor Robles.

En una primera fase es van identificar fins a 135 membres d'aquesta família, que està establerta a Girona i té els seus orígens a Portugal i a l'Índia. L'estudi s'ha centrat en 30 dels seus membres, la majoria dels quals tenen entre 30 i 40 anys. Les persones més afectades per la malaltia són dones. La recerca es troba ara en una segona fase, en la qual es validen els resultats obtinguts amb una població més gran d'afectats.

Publicat a:
-El Punt Avui. Barcelona 11-08-2016 Pàgina 18

Font del document:

http://www.elpuntavui.cat/societat/article/14-salut/995153-identificats-nous-gens-relacionats-amb-lesclerosi-multiple-a-girona.html