

Neuròlegs del Trueta troben una nova malaltia genètica

La patologia, que és una variant de l'atàxia, és neurodegenerativa i provoca discapacitat

S'ha detectat en nou membres de dues famílies de Girona que havien estat emparentades el segle XIX

Professionals del servei de neurologia dels hospitals Josep Trueta de Girona i Santa Caterina de Salt, juntament amb el laboratori de neurogenètica de la Universitat de Navarra i el Centre de Diagnòstic Molecular de l'Idibell, han identificat una malaltia causada per una mutació genètica desconeguda fins ara. La malaltia, una variant de l'atàxia –que es caracteritza per provocar la descoordinació en el moviment de les parts del cos–, rep el nom de Spino Cerebellar Ataxia 48 (SCA48). Produeix una desconexió de les vies cognitives entre el còrtex cerebral i el cerebel. Els primers símptomes apareixen en l'edat adulta, al voltant de 50 anys, i a partir d'aquell moment comença un procés de neurodegeneració que condueix a la discapacitat.

Durant anys, el neuròleg del Trueta David Genís va examinar alguns pacients que presentaven una degeneració cerebel·losa que els provocava, primer, pèrdua cognitiva i dificultat a l'hora de parlar, i, més endavant, s'hi afegia inestabilitat a l'hora de caminar. Aquests símptomes anaven empitjorant fins a derivar en incapacitat laboral, discapacitat i dependència. Els pacients perdien la capacitat de fer de forma autònoma les activitats bàsiques, com alimentar-se, caminar, vestir-se i rentar-se.

Els professionals del servei de neurologia del Trueta, l'hospital de referència de la regió sanitària de Girona, van detectar els mateixos símptomes en sis dones i ens tres homes que formaven part de dos grups familiars. Dues famílies que, segons van determinar, havien estat emparentades el segle XIX. En conseqüència, van concloure que es tractava d'una malaltia genètica i hereditària. I és que, tot i que els primers símptomes apareixen en l'edat adulta, els afectats tenen la mutació genètica des del seu naixement. Gràcies als avenços de les tècniques genètiques, en els darrers anys s'ha pogut dur a terme la recerca que ha permès identificar el gen i la mutació responsable de la malaltia.

La descoberta, que va ser publicada a la revista *Neurology* de l'octubre del 2018, ha permès confirmar la participació del cerebel en les activitats cognitives. Fins fa pocs anys es creia que la seva funció era únicament motora. I també obre les portes a investigar altres possibles causes genètiques de pacients amb atàxia de causa desconeguda i a possibles tractaments de la malaltia. A banda del doctor Genís, el neuropsicòleg del Trueta Jordi Guich va participar en la recerca fent el seguiment de l'afectació neuropsicològica dels pacients. Els estudis genètics van a càrrec de la Universitat de Navarra i de l'Idibell.

Publicat a:

-El Punt Avui. Girona 15-02-2019, Pàgina 17

-El Punt Avui. Nacional 15-02-2019, Pàgina 17

Font del document:

<http://www.elpuntavui.cat/societat/article/14-salut/1554671-neurolegs-del-trueta-troben-una-nova-malaltia-genetica.html>