



SÍNDROME X FRÁGIL DE ARGENTINA

AGRUPACIÓN DE PADRES

SFX 8

¿CURA DEL X FRÁGIL?

Año 2009

A principios del año 2007 la comunidad mundial se ha visto sorprendida por varias noticias que darían lugar a estudios que se llevan a cabo para mejorar la calidad de vida de los afectados por el Síndrome X Frágil. Los involucrados con esta enfermedad vimos de pronto renacer una esperanza que dábamos por perdida cuando la cadena FOX de Estados Unidos, daba cuenta de la posible cura de la enfermedad

E-Mail: contacto@xfragil.com.ar

WEB: <http://www.xfragil.com.ar>

INHIBIR EL RECEPTOR mGluR5 MEJORA LOS SÍNTOMAS EN X-FRÁGIL

Un estudio que publican hoy las revistas Neuron y Cell ha logrado aliviar de forma significativa algunos síntomas del síndrome X Frágil mediante la reducción de la expresión del receptor mGluR5. (20 Dic 2007)

Investigaciones del Centro Picower para el Aprendizaje y la Memoria del Instituto de Tecnología de Massachusetts han corregido los síntomas claves del retraso mental y el autismo en ratones. El trabajo se publica hoy en las revistas Neuron y Cell.

Dirigido por Mark Bear, el ensayo corrigió el síndrome X Frágil (SXF) en ratones modificados genéticamente para padecer dicha enfermedad. Los resultados apoyan la teoría que apunta que muchos síntomas psiquiátricos y neurológicos del síndrome X Frágil (dificultades de aprendizaje, comportamiento autista, epilepsia, etc.) provienen de la sobreactivación del receptor metabotrópico del glutamato mGluR5.

“El síndrome X Frágil se produce por un exceso de la conectividad sináptica, de la síntesis proteínica, de la extinción de la memoria del crecimiento corporal y de la excitabilidad y, extraordinariamente, todos estos excesos se pueden reducir disminuyendo el mGluR5”, ha explicado Bear.

Las espículas dendríticas reciben muchas de las entradas sinápticas de otras neuronas. Las espículas anormales se asocian con varias formas de retraso mental en humanos. En el SXF las espículas son más numerosas, largas y delgadas de lo que deberían ser y tienden a formar conexiones débiles.

El equipo de Bear ha demostrado que una reducción del 50% del mGluR5 repara múltiples defectos en ratones con el SXF. Además, para corregir las espículas dendríticas, la reducción del mGluR5 mejora el desarrollo cerebral y la memoria alterados, restaura el crecimiento corporal normal y reduce muchos de los síntomas que experimentan los humanos con el X frágil.

Los investigadores utilizaron ingeniería genética para reducir el mGluR5, pero apuntan que se puede lograr el mismo efecto mediante algunos fármacos. Sin embargo, los bloqueadores del receptor mGluR5 aún no han sido aprobados por la FDA estadounidense, pero están empezando a utilizarse en ensayos clínicos en humanos.

Noticia obtenida de Dmedicina.com la Web de la salud

http://www.dmedicina.com/edicion/diario_medico/dmedicina/enfermedades/neurologicas/es/desarrollo/1070369.htm1

Más noticias en: <http://WEB.MIT.EDU/NEWSOFFICE/2007/FRAGILEX-0625.HTM1>

NEUROPHARM PUBLICA RESULTADOS POSITIVOS DE LAS PRUEBAS CLINICAS DE FASE IIA EN NPL-2005, 2009

LONDRES (Thomson Financial) – Neuropharm Group Plc., una compañía farmacéutica especialmente enfocada en enfermedades del neuro desarrollo, dijo que ha recibido resultados positivos de la fase IIA de las pruebas clínicas de NPL-2005 en niños y adolescentes con síndrome X frágil.

La compañía también ha anunciado resultados positivos de la fase IIA de las pruebas clínicas de NPL-2009, conducidas en adultos con síndrome X frágil.

Neuropharm dijo que se cree que por primera vez se han reportado efectos de un tratamiento potencial enfocado en pacientes con síndrome X frágil.

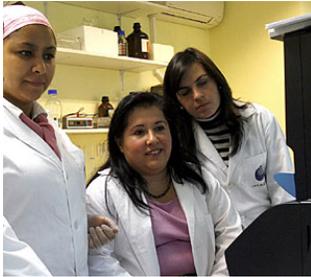
Los Profesores Randi Hagerman y Elizabeth Betty-Kravis presentarán los resultados de la prueba en adultos el 24 de julio de 2009

ENSAYO CON RATONES TRANSGÉNICOS

Melatonina y vitamina E, la nueva esperanza contra el Síndrome de X-Frágil

23 Abril 2009

- **Científicos españoles constatan sus efectos positivos en el aprendizaje en animales**
- **Defienden que los datos preclínicos justifican la realización de un ensayo con pacientes**



Científicas de los laboratorios de investigación del Hospital Regional Carlos Haya de Málaga.

Actualizado jueves 23/04/2009 11:01 ([CET](#))

PATRICIA MATEY

MADRID.- La esperanza para los afectados por el Síndrome de X-frágil (SXF), la forma hereditaria más común de retraso mental, se llama melatonina o tocoferol (vitamina E). Científicos españoles acaban de publicar sendos trabajos, realizados con ratones, en los que se constata que tanto la hormona como el mencionado antioxidante pueden mejorar las alteraciones de comportamiento y de aprendizaje que padecen los animales con esta enfermedad.

Unos descubrimientos que, según ha reconocido a elmundo.es Yolanda de Diego-Otero, directora del grupo de Investigación de la Fundación IMABIS, en los laboratorios de investigación del Hospital Regional Carlos Haya de Málaga y autora principal de los trabajos "justificaría la realización de un ensayo con pacientes con este tipo de compuestos que han demostrado ampliamente, en un gran número de ensayos muy bien

controlados, que **son bien tolerados a cualquiera edad** y de muy baja toxicidad a las dosis terapéuticas". Máxime si se valora, además, que actualmente no existe cura ni un tratamiento específico para esta dolencia.

El SXF es un trastorno genético y hereditario que afecta a uno de cada 2.500 niños y a una de cada 4.000 niñas. Está provocado por una anomalía en un solo gen: el FMR1, ubicado en el cromosoma X (el que determina el sexo de una persona). De hecho se le denomina así por una localización 'frágil' del cromosoma X, donde bajo ciertas condiciones de laboratorio, parece estar roto. Sus afectados padecen problemas de desarrollo, comportamiento y lenguaje, además de hiperactividad, ansiedad y dificultades de atención.

La doctora de Diego-Otero, cuyo 'leitmotiv' [así como el de todo su equipo] es la **búsqueda de terapias específicas** para el tratamiento del SXF, lleva trabajando en "esta hipótesis desde 2001. Hemos dedicado los últimos ocho años a demostrar que había una alteración en los mecanismos bioquímicos del cerebro del ratón transgénico [modificado genéticamente para manifestar el síndrome SXF], que hoy conocemos como estrés oxidativo, así como a poner de manifiesto que esta alteración puede normalizarse con compuestos naturales que tienen elevado efecto antioxidante como son el tocoferol (vitamina E) y la melatonina".

De hecho, los dos ensayos publicados en 'Neuropsychopharmacology' y en 'Journal Pineal Research' constatan que ambos compuestos "tienen consecuencias positivas sobre la hiperactividad, la ansiedad y el aprendizaje del ratón X-Frágil. Poseen, además, un extenso y bien caracterizado efecto antioxidante y controlan los efectos dañinos que ejerce el exceso de radicales libres sobre los tejidos y el metabolismo celular. En el modelo animal, los efectos beneficiosos se observan tras un tratamiento crónico en su etapa juvenil".

En el SXF el mecanismo bioquímico que está alterado se conoce como **estrés oxidativo**, que aparece en el cerebro y otros tejidos por un incremento de la producción de radicales libres y un desequilibrio en la capacidad antioxidante de la célula, lo que conduce a un deterioro neuronal en el que participan proteínas relacionadas a su vez en los procesos de envejecimiento. "Utilizando compuestos, como la melatonina o el tocoferol, que actúen sobre dicho mecanismo, se observa además una reversión de parte de la sintomatología a nivel celular y bioquímico", concreta la especialista de Málaga.

En el ensayo con melatonina, los **roedores recibieron una inyección** intraperitoneal diaria a lo largo de 30 días. En esta misma investigación también se testó un antidepresivo con poder ansiolítico (tinapetina). Los efectos tanto de la hormona como del fármaco fueron comparados con los obtenidos en los roedores que ejercieron de grupo control al que se le inyectó etanol al 0,9% como placebo.

Los datos demuestran que la melatonina, a diferencia del antidepresivo o del placebo, sí logró controlar la ansiedad y tuvo efectos positivos sobre el aprendizaje de los ratones.

Una de las ventajas del uso de estos compuestos es que "los efectos secundarios serían escasos. Actualmente, la melatonina se utiliza ampliamente en los niños con SXF que padecen trastornos del sueño y la mejoría es bastante significativa en la mayoría de los casos", insiste.

Esta especialista no se atreve a predecir si serán efectivos en pacientes y cuánto tiempo necesitarían tratarse con estos compuestos, ya que las etapas de desarrollo en **ratón y humanos no son comparables** y sus ciclos de vida y sus metabolismos son diferentes.

"Podemos indicar que el tratamiento crónico durante 30 días en el modelo de ratón fue suficiente para poder detectar diferencias significativas con los grupos control que no recibían tratamiento, lo que hace pensar que podría tratarse de una posible vía terapéutica experimental con posibles efectos beneficiosos en humanos afectados por el SXF", concluye.

<http://www.elmundo.es/elmundosalud/2009/04/23/psiquiatriainfantil/1240475469.html>