



UNIVERSIDAD DE COSTA RICA

# INISA gana concurso para financiar

proyecto que profundice en la mutación que causa la Distrofia Miotónica

6 SEPT 2011 Salud



La Dra. Patricia Cuenca, actual directora del INISA, forma parte del equipo de trabajo que desde hace 13 años investiga la Distrofia Miotónica en la UCR (foto archivo ODI).

La Asociación Americana de Distrofia Muscular de Estados Unidos financiará un nuevo proyecto del Instituto de Investigaciones en Salud ([Inisa](#)) de la Universidad de Costa Rica (UCR), el cual profundizará en la dinámica de la mutación responsable de la Distrofia Miotónica (DM1), con el fin de identificar posibles blancos terapéuticos.

**La idea es contribuir en el retraso de la aparición de esta enfermedad, en un mejor pronóstico y una mejor calidad de vida de las personas afectadas.**

Se trata de una enfermedad hereditaria, multisistémicas, discapacitante, que afecta la masa muscular, **produce entre otros cataratas, problemas cardiacos, endocrinos y miotonía o dificultad para relajar los músculos.**

El aporte económico que recibirá el grupo de investigación del nuevo proyecto científico es de un total de \$366.210 (¢183 millones) en un período de tres años, a partir del 1° de agosto del 2011 y hasta el 31 de julio del 2014. En el primer año aportará \$125 mil (¢62.5 millones), los cuales serán girados en cuatro cheques cada 3 meses, por un monto de \$31.250 (¢15.6 millones).

Según explicó el coordinador del proyecto, Dr. Fernando Morales Montero, ese monto será manejado por la Fundación de la Universidad de Costa Rica para la Investigación ([Fundevi](#)), pero además deben rendir cuentas cada año al ente financiero.

**Desde hace 13 años en el Inisa estudian la Distrofia Miotónica, una enfermedad que es poco común, caracterizada por una mutación particular, que no produce un único cambio en la secuencia del ADN, sino en una región y esta se repite, una detrás de la otra. Entonces las personas afectadas pueden tener una mutación diferente de acuerdo con el tamaño de la secuencia. El investigador explicó que la secuencia es inestable, porque cambia de tamaño de generación en generación, y conforme la persona envejece. Existe una correlación directa entre el tamaño de la mutación y la severidad de los síntomas e inversa con la edad de inicio de la enfermedad.** A pesar de esto, todavía no está del todo claro por qué unas personas tienen unos síntomas y otras personas presentan otros totalmente diferentes, unos más leves y otros más severos.

Por esta razón se han propuesto desarrollar **una nueva investigación que les permita comprender claramente qué es lo que ocurre con la mutación que afecta el cuadro clínico de cada paciente.**

**¿Qué es lo que ocurre?**

El Dr. Morales informó que en este momento tienen entre **205 y 215 pacientes afectados con Distrofia Miotónica claramente identificados** (con diagnóstico probado de la mutación), y esperan analizar en detalle 100 de esas muestras, porque ya se tienen procesadas unas 77.



El Dr. Fernando Morales Montero es el coordinador de la nueva investigación que profundizará en posibles blancos terapéuticos de la Distrofia Miotónica (foto archivo ODI).

---

El análisis de las muestras a través del tiempo, para observar las diferencias que se presentan en la mutación lo harán con 50 o 60 pacientes.

Gracias a su experiencia acumulada cuenta con los datos de un grupo de pacientes a quienes les tomó muestras de sangre en dos oportunidades para hacerles el estudio genético. Ellos tienen una diferencia entre la primera y la segunda muestra de sangre de siete u ocho años. También cuentan con otro grupo con una diferencia de 10 años y otro con una diferencia de seis años entre la primera toma de muestra y la segunda.

Como parte del nuevo proyecto ya comenzaron a tomar la tercera muestra en algunas personas, pero a la mayoría de la población que incluirán en este trabajo se les hará la toma de la muestra el próximo año.

Según lo explicó el coordinador en cuatro años es posible observar cambios significativos en el tamaño de la mutación, por la dinámica que ésta tiene y por el mecanismo que existe, aunque aún no se conoce con detalle.

**En esa dinámica se cree que participan otros factores genéticos.** “Si logramos identificar esos factores que están participando en esa dinámica mutacional, estos podrían ser blancos terapéuticos, entonces si estos se atacan se puede retrasa el inicio y la progresión de los síntomas”, manifestó el investigador universitario.

Aclaró que no se pretende buscar el tratamiento, pero si la identificación de esos posibles blancos terapéuticos.

Informó que por los estudios previos ya tienen algunas sospechas, entre ellas comentó que van a analizar la metilación (una de las modificaciones que sufre el ADN) y los genes que participan en la reparación del ADN, pues creen que en este caso por una razón que aún no conocen más bien incentiva la mutación. “Si logramos identificarlos bien, estos también pueden ser blancos terapéuticos”, aseveró el genetista.

Aparte del Dr. Morales, trabajan en este proyecto la Dra. Patricia Cuenca Berger, la M.Sc. Melissa Vásquez Cerdas y la M.Sc. Rebeca Vindas Smith, todos investigadores del Inisa, los doctores Gerardo del Valle Carazo, Roberto Brian Gago, Mauricio Sittenfeld, Alexander Parajeles, Nelva Vallarino y Huberth Fernández, quienes les remiten los pacientes que ellos atienden en la parte clínica.

Además en este nuevo proyecto contarán con un socio de la Universidad de Texas, el Dr. Ralf Krahe, quien será el encargado de la pirosecuenciación que permite analizar los patrones y niveles de metilación en regiones del ADN, pues en el país no está desarrollada esa metodología, y no se cuenta con el equipo necesario.

**También como colaborador y co-investigador participa el Dr. Darren Monckton, de la Universidad de Glasgow**, quien fue el profesor tutor del Dr. Morales en sus estudios de doctorado. Asimismo participan Joselyn Chacón y Adriana Guillén, dos estudiantes que harán la tesis de maestría dentro de este proyecto.

[Lidiette Guerrero Portilla](#)

Periodista Oficina de Divulgación e Información

[lidiette.guerrero@ucr.ac.cr](mailto:lidiette.guerrero@ucr.ac.cr)

**Etiquetas:** [inisa](#), [distrofia miotonica](#), [mutacion](#), [universidad de glasgow](#), [patricia cuenca berger](#), [fundevi](#), [adn](#).