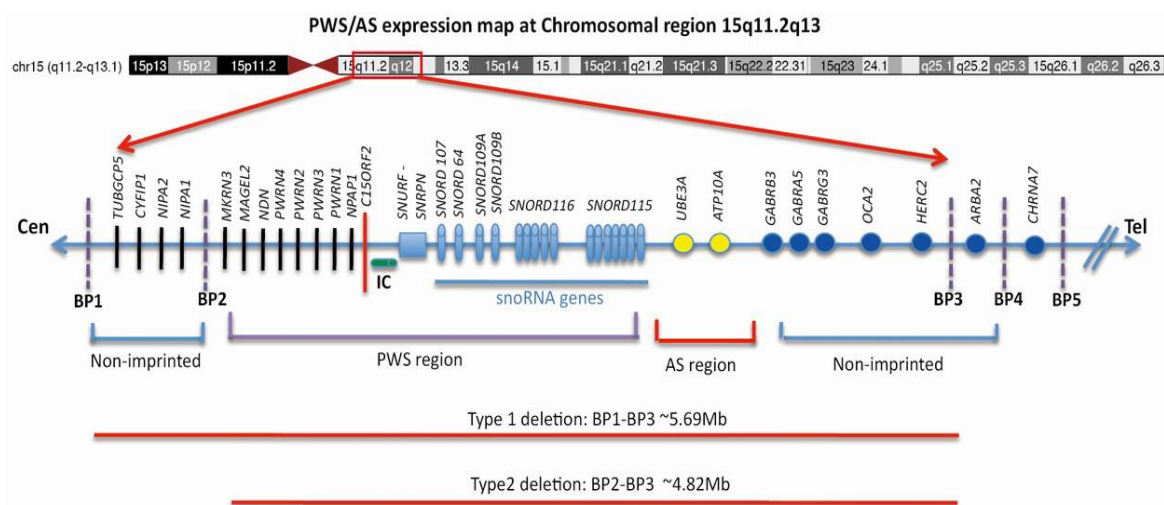


Estudios funcionales y de identificación de estrategias terapéuticas en discapacidad intelectual: TRIM28, TRAF7 y MAGEL2

Se trata de una colaboración entre diferentes grupos CIBERER, Universitat de Barcelona y CIBERER U703 (Dr Artuch y Dra Serrano).

Objetivo: Conocer los mecanismos por los cuales el gen *MAGEL2*, gen en el que tienen amplia experiencia en UB, se expresa de forma residual o diferente en el síndrome de Prader Willi.

Dejamos una figura para representar que es un gen que se silencia en PW y que está implicado en las alteraciones neurológicas que vemos en los pacientes de forma nuclear.



Por nuestra parte, la colaboración consistiría en facilitar muestras de pacientes para que ellos pudieran, en esas muestras:

1. Estudiar los mecanismos que silencian y alteran la expresión de *MAGEL2* (que son los que alteran la expresión también de los genes adyacentes en 15q11.2q13)
2. Identificar biomarcadores (sustancias que se pueden medir en plasma, por ejemplo, y que nos informan sobre la expresión de *MAGEL2*)
3. Evaluar las posibilidades de aumentar/modificar la expresión de *MAGEL2* mediante potenciales tratamientos sobre las células.

La muestra que nos solicitan son **fibroblastos**, las células que están justo debajo de la piel. Así, realizaríamos una toma de piel en la consulta, con una crema anestésica en la zona y un punch de 4 mm (es un cilindro muy pequeñito). Se suele realizar en la parte del brazo que da con la caja torácica, porque es una zona de menos dolor y poco accesible para el rascado. Luego se colocan unos steril strips (esas tiras blancas que no llegan a ser tiritas) y no hay necesidad ni siquiera de poner un punto.

Los fibroblastos que obtenemos se cultivan y quedan en nuestro biobanco, de forma que se pueden utilizar en repetidas ocasiones para estudios futuros sin necesidad de volver a molestar a los pacientes. Enviaremos un pellet (una pequeña parte) a la UB para que la Dra. Urreizti lo estudie.

Para este primer estudio exploratorio se ha pensado en unas **10 muestras de pacientes**, de forma que incluyeran niños con delección y niños con disomía uniparental (5 y 5 sería lo ideal).

Lo que es muy importante, es que los hallazgos serán generalizables, es decir, los pacientes que colaboren ayudarán con ese conocimiento que se genere a ayudar a los demás.

No se trata de un ensayo clínico, no se trata de un tratamiento. Aunque sí esperamos que sea un primer paso.

Puesto que el estudio se ha evaluado por el Comité de ética de los centros que participan, a priori, lo ideal es que participen nuestros pacientes. Reiteramos, los hallazgos serán generalizables, es decir, los pacientes que colaboren ayudarán con ese conocimiento que se genere a ayudar a los demás.

Atentamente,

Dra. Mercedes Serrano
Dr. Toni Martinez
Sra. Mercè Bolasell