



Desarrollos recientes de investigaciones apoyadas por la Asociación de la Distrofia Muscular

MDA[®] Muscular
Dystrophy
Association
Fighting Muscle Disease

2011
2010

Investigaciones de la MDA avanzan rápidamente

Este folleto enumera los aspectos más notables de los cientos de grandes descubrimientos de investigaciones logrados en años recientes por científicos financiados por la MDA en todo el mundo. La MDA, la fuente de apoyo del sector privado más grande del mundo para la investigación de enfermedades neuromusculares, financia subvenciones anualmente a más de 330 médicos y

2011:

Se realizan estudios clínicos para inhibidores de miostatina en DMD

Acceleron Pharmaceuticals de Cambridge, Mass., recibe apoyo de la MDA para un estudio clínico de un fármaco experimental conocido como ACE-031 en niños con distrofia muscular de Duchenne. ACE-031 inhibe las acciones de la miostatina y de otras proteínas que ocurren naturalmente y que limitan el crecimiento de los músculos. El programa básico de investigación de la MDA ha estado involucrado en la investigación de la miostatina durante varios años y ha contribuido a la ciencia en que se basa ACE-031.

2010:

Red de Investigación Clínica sobre DMD estudia el avance de la enfermedad, fármacos cardíacos

La Red de Investigación Clínica sobre Distrofia Muscular de Duchenne de la MDA está realizando varios estudios, incluso uno acerca de la forma en que avanza la DMD en personas muy jóvenes y aquellas que ya no caminan; la "historia natural" de la enfermedad cardíaca en DMD y distrofia muscular de Becker (BMD); y una comparación de dos fármacos, losartan y lisinopril, en cuanto a sus efectos sobre la debilidad de los músculos cardíacos

y esqueléticos. La red, establecida en 2008, se compone de cinco centros estadounidenses de investigación que trabajan conjuntamente para mejorar el cuidado de los pacientes, así como para eficientar y estandarizar los estudios y pruebas clínicas de DMD.

Red de Investigación Clínica sobre ALS estudia nutrición, cambios significativos

La Red de Investigación Clínica sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA, o ALS por sus siglas en inglés) de la MDA está realizando un estudio para comparar los efectos de una dieta estándar, una dieta alta en calorías y una dieta alta en grasa en personas con ALS, así como un estudio para determinar lo que las familias afectadas por ALS consideran cambios significativos en el estado médico, psicosocial o de calidad de vida. La red, establecida en el 2008, se compone de cinco centros de investigación en todo Estados Unidos que trabajan para mejorar y estandarizar los estudios clínicos y las recomendaciones de cuidados para personas con ALS.

Se requieren dos cambios de ADN para causar síntomas de FSHD

Los científicos apoyados por la MDA descubren una pieza previamente faltante en el rompecabezas de la distrofia muscular facioescápulohumeral. Esta enfermedad

2010
continuado

no sólo requiere la presencia de una zona contraída del ADN en el cromosoma 4 (un factor reconocido con anterioridad), sino también requiere una señal “permissiva” del ADN en el mismo cromosoma. La señal permissiva del ADN puede permitirle a las proteínas tóxicas, incluso una denominada DUX4, durar el tiempo suficiente para ocasionar daño muscular.

Resultados alentadores para la terapia genética en LGMD

Un estudio de terapia de genes apoyada por la MDA en la distrofia muscular del anillo óseo (LGMD, por sus siglas en inglés) resulta en noticias alentadoras. El estudio encontró que cinco de seis personas con LGMD produjeron una proteína que en casos de la enfermedad presenta una deficiencia de genes de alfa-sarcoglucano transferidos recientemente. Los investigadores están avanzando con los trabajos necesarios para iniciar el estudio siguiente de esta terapia.

Avanza novedoso tratamiento de la SMA

La MDA y Repligen Corp. de Waltham, Mass., empiezan a trabajar conjuntamente para traer al mundo clínico una terapia novedosa para la atrofia muscular espinal (SMA, por sus siglas en inglés). El RG-3039 es un fármaco experimental diseñado para hacer que las células produzcan más de la proteína SMN, que es deficiente en la SMA. Repligen Corp. está programando estudios clínicos en voluntarios saludables y personas con SMA.

Dosificación más baja de ataluren disminuye la velocidad en el deterioro de la capacidad para caminar en DMD/BMD

Un estudio grande de ataluren (denominado anteriormente PTC124), realizado por PTC Therapeutics de South Plainfield, N.J., encuentra que la dosis más baja de dos dosis comprobadas de este fármaco pueda disminuir la velocidad en el deterioro de la capacidad para caminar en niños con distrofia muscular de Duchenne o Becker que presentan el defecto del “codón de alto prematuro” en el gene de la distrofina. Ataluren, desarrollado por PTC con ayuda de la MDA, ha sido diseñado para instar a las células a ignorar las señales prematuras de alto (codones) en el gene de la distrofina y sintetizar la proteína requerida.

Terapia de genes avanza en DMD

Un estudio clínico apoyado por la MDA de terapia de genes en distrofia muscular de Duchenne encuentra que cuando menos parte de los participantes en el estudio presentaron una respuesta inmune inesperada a la proteína distrofina sintetizada recientemente de los genes transferidos. Los investigadores indican que los estudios les enseñaron lecciones importantes acerca de la necesidad de monitorear cuidadosamente el sistema inmune durante un estudio de terapia de genes y respecto al valor de analizar a los participantes del estudio en relación a posibles respuestas inmunes antes de su registro como participantes en el estudio. Las investigaciones en esta área continúan.

2010

continuado

Más avances en omisión de exón para DMD

Dos estudios en humanos de tratamientos experimentales de “omisión de exón” encuentran que los fármacos resultan en la producción de distrofina (la proteína que falta en la distrofia muscular de Duchenne) y que, por lo general, son bien tolerados. Ambos fármacos se basan parcialmente en la ciencia básica financiada por la MDA. Diseñados para hacer que las fibras musculares vuelvan a interpretar las instrucciones genéticas para la distrofina, los fármacos están siendo desarrollados por separado por AVI BioPharma de Bothell, Wash., y GlaxoSmithKline, una empresa farmacéutica multinacional. La MDA continúa apoyando la ciencia básica relacionada con omisión de exón.

Estrategia de reparación de gene de la DMD da un paso gigante

Un grupo de investigación apoyado por la MDA reporta que una nueva generación de moléculas puede ayudar a reparar permanentemente los errores en el gene de la distrofina, remediando la causa básica de la distrofia muscular de Duchenne. En experimentos con células y ratones, las nuevas moléculas estimularon más de 10 veces los niveles de reparación de ADN de las moléculas anteriores, dando una prueba de concepto para la reparación de genes como terapia para DMD.

Aprueban enzima sintética para enfermedad de Pompe de inicio tardío

Lumizyme, una enzima fabricada por Genzyme Corp., llega a estar disponible comercialmente para el tratamiento de deficiencia de maltasa ácida de

inicio tardío (enfermedad de Pompe) en personas de 8 años de edad o mayores. La investigación básica apoyada por la MDA tuvo un papel en el desarrollo tanto de Lumizyme como de Myozyme, los fármacos de Genzyme para reemplazo de enzimas en bebés y niños muy jóvenes con Pompe.

Estrategia terapéutica en MTM abre fibras musculares

Investigadores apoyados por la MDA reportan una nueva estrategia molecular diseñada para transportar la enzima necesaria miotubularina (un tipo de proteína) hacia el interior de fibras musculares en ratones con deficiencia de miotubularina, y quizá con el tiempo en personas con miopatía miotubular ligada a X.

Más evidencia implica al sistema inmunológico en ALS

Investigadores financiados por la MDA en el ALS Therapy Development Institute descubren que la interrupción de una vía del sistema inmunológico llamada CD40L retrasa el inicio de la enfermedad y prolonga la supervivencia en ratones con una enfermedad que imita a la esclerosis lateral amiotrófica humana. El candidato a fármaco experimental, una proteína bloqueadora, o anticuerpo, llamada ALSTDI-00846, evita la interacción entre dos componentes clave de la vía CD40L, bloqueando una señal al cuerpo para lanzar un ataque del sistema inmunológico.

2010
continuado

2009

Aglomeraciones tóxicas no son la única causa molecular de OPMD

Un equipo de estudio apoyado por la MDA descubre que una pérdida de función de la proteína PABPN1 es probablemente un factor contribuyente, junto con la formación de aglomeraciones de proteína potencialmente tóxicas en las células musculares, en la distrofia muscular oculofaríngea — un descubrimiento que podría llevar a nuevas estrategias terapéuticas.

Descubren nueva célula madre muscular

Científicos apoyados por la MDA en France identifican una célula madre muscular hasta ahora desconocida, en los espacios entre fibras musculares de ratones. Llamadas PICs, las células podrían tener un papel importante en la regeneración y reparación de músculos, así como implicaciones para el tratamiento de distrofias musculares.

Terapia genética rescata a ratones con SMA

Un equipo de investigación reporta mejora sin precedentes en ratones recién nacidos afectados por SMA que recibieron terapia genética mediante inyección intravenosa. Los ratones recién nacidos que recibieron el tratamiento demostraron una función motora (movimiento) y señalización cerebro-a-músculos casi normales, además de un incremento dramático en la supervivencia. El equipo utilizó en su investigación los descubrimientos clave derivados de estudios anteriores apoyados por la MDA.

2009:

Fármacos nuevos están siendo desarrollados para la ataxia de Friedreich

Repligen Corp. de Waltham, Mass., reporta avances significativos en el desarrollo de un tratamiento para la ataxia de Friedreich (FA, por sus siglas en inglés). Repligen cuenta con el apoyo de la MDA para desarrollar compuestos denominados inhibidores de histona deacetilasa (HDAC), que inducen a las células a fabricar la proteína frataxina a pesar de la presencia de una mutación en el gene de la frataxina (la causa subyacente de la ataxia de Friedrich). La empresa presenta una solicitud ante U.S. Food & Drug Administration (Administración de Alimentos y Fármacos de EE.UU., o FDA, por sus siglas en inglés) para iniciar los estudios clínicos de su componente principal, RG-2833.

Nuevo ratón para investigación ALS añadido a herramientas de científicos

Un equipo de investigación apoyado por la MDA desarrolla un nuevo ratón para investigación con una mutación en el gene para la proteína TDP43, que se conoce como causa de esclerosis lateral amiotrófica (ALS, por sus siglas en inglés). El nuevo ratón desarrolla una enfermedad parecida al ALS en personas y se espera que amplíe la capacidad de los científicos para observar el inicio y progresión de la enfermedad, así como los efectos de tratamientos experimentales.

2009

continuado

Fármaco de molécula pequeña interrumpe proceso de enfermedad en MMD1

Un fármaco llamado pentamidina, ya aprobado por la U.S. Food & Drug Administration (Administración de Alimentos y Fármacos de EE.UU., o FDA, por sus siglas en inglés) para tratar varias condiciones, contrarresta algunos de los efectos de instrucciones genéticas anormales en distrofia muscular miotónica tipo 1. Investigadores apoyados por la MDA continúan refinando el compuesto en búsqueda de un tratamiento seguro y a largo plazo para la enfermedad.

Genes de folistatina muestran potencial para tratar pérdida muscular

Un equipo de estudio encabezado por el codirector de la clínica MDA en el Nationwide Children's Hospital en Columbus, Ohio, reporta que las inyecciones de genes para la proteína de crecimiento muscular folistatina incrementaron la fuerza y el tamaño de los músculos en las piernas de cuatro monos macacos. Los resultados muestran que es posible mejorar la fuerza muscular mediante una estrategia de suministro de genes, y tienen implicaciones para personas con distrofias musculares y otras enfermedades de los músculos.

Identifican tres nuevos posibles elevadores de riesgo en ALS

Un estudio a gran escala en el cual participaron investigadores apoyados por la MDA identifica dos secuencias ADN en el cromosoma 9 y una en el cromosoma 19 que son significativamente diferentes en

personas con y sin esclerosis lateral amiotrófica esporádica (no genética). Las regiones ADN identificadas en ambos cromosomas contienen genes para procesos biológicos que podrían tener algún efecto sobre la enfermedad.

Fármaco para obesidad incrementa utrofina en ratones con DMD

Un fármaco experimental en desarrollo para tratar la obesidad y los niveles elevados de lípidos (grasa) en la sangre podría ser prometedor para el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne y la distrofia muscular de Becker, según investigación subvencionada por la MDA. El fármaco experimental, en desarrollo por GlaxoSmithKline para tratar la obesidad, también aumenta la producción de utrofina, una proteína muscular beneficiosa y muestra beneficios en ratones con una enfermedad parecida a la DMD.

Genes IGF1 rescatan músculos afectados por SBMA

Una proteína conocida como factor de crecimiento insulinoide 1 (IGF1) podría proporcionar una nueva pista en el tratamiento de la atrofia muscular espinal bulbar, descubren investigadores apoyados por la MDA. Ratones con una enfermedad parecida a la SBMA que recibieron genes adicionales IGF1 respondieron mejor que aquellos sin los genes IGF1 adicionales en evaluaciones de función motriz, masa muscular y fuerza.

2009
continuado

Modificador de sistema inmunológico identificado como compuesto prometedor para ALS

Científicos en el ALS Therapy Development Institute en Cambridge, Mass., apoyado por la MDA, descubren que una molécula que llaman ALSTDI-00846, que modifica el sistema inmunológico, tiene efectos beneficiosos en ratones con una enfermedad parecida a la esclerosis lateral amiotrófica. La molécula estará sometida a pruebas adicionales.

Compuesto que libera proteína atrapada se muestra prometedor en tratamiento de MMD

Investigadores que han recibido apoyo de la MDA descubren un compuesto llamado CAG25, un “oligonucleótico antisentido”, libera la proteína necesaria MBNL1 del enredo en material genético adicional asociado a la distrofia miotónica. El compuesto se ve prometedor en ratones con una enfermedad parecida a la MMD. Se harán pruebas adicionales.

Proteína WNT7a estimula la reparación de músculos

Investigadores que reciben respaldo de la MDA encuentran que una proteína llamada WNT7a hace que proliferen células especializadas en reparación muscular, un descubrimiento que podría tener implicaciones para el tratamiento de distrofias musculares. La proteína actúa sobre las así llamadas células satélite, que pueden madurar y formar tejido muscular, y pueden duplicarse a sí mismas y formar nuevas células madre de reparación. El entendimiento

de estos procesos tiene implicaciones importantes para el desarrollo de terapias para enfermedades en las que degeneran los músculos.

Inyecciones de utrofina ayudan a ratones con distrofina faltante

Investigadores apoyados por la MDA modifican moléculas de la proteína utrofina para infiltrar y beneficiar las fibras musculares en ratones con una enfermedad similar a la distrofia muscular de Duchenne. La utrofina puede sustituir parcialmente la proteína muscular distrofina, y puede tener menos probabilidad que la distrofina de causar una respuesta inmunológica adversa en niños varones con DMD. Anteriormente, la utrofina se ha administrado a ratones como un gene, pero no como una proteína. El suministro de utrofina como proteína puede presentar menos preocupaciones de seguridad que las inyecciones de genes de utrofina.

Segunda prueba de omisión de exones restaura distrofina

AVI BioPharma de Portland, Ore., anuncia que su compuesto experimental AVI4658 restauró la producción de la proteína muscular distrofina en 10 niños varones con distrofia muscular de Duchenne en el United Kingdom. Desarrollado por un equipo internacional que incluye a dos investigadores apoyados por la MDA, AVI4658 es una molécula diseñada en laboratorio que coacciona a las células musculares a “omitir” una sección (exón) defectuosa del gene de la distrofina. AVI inicia una prueba sistémica de omisión de exones.

2009
continuado
2008

Omisión de exones intravenosa mejora función en perros con DMD

Tres perros con deficiencia de distrofina con una enfermedad que se parece a la distrofia muscular de Duchenne en personas, están siendo tratados exitosamente con un “cóctel” intravenoso de moléculas que causan omisión de exones, una estrategia que cambia la forma en que las células leen los genes. La administración intravenosa permite que la terapia llegue a muchos músculos a la vez. Los perros corren más rápidamente después del tratamiento, mientras que sus compañeros de camada se tornan más lentos durante el mismo período. La prueba fue financiada en parte por la MDA.

Identifican dos posibilidades de tratamiento para CMD

Un grupo apoyado por la MDA descubre que el antibiótico doxiciclina incrementó el tiempo de supervivencia, mejoró el crecimiento y retrasó el inicio de parálisis en ratones con una enfermedad parecida a la distrofia muscular congénita. Otro grupo financiado por la MDA reporta que una proteína llamada laminina 111 restauró la capacidad de reparación muscular después de una lesión en ratones con una enfermedad diferente parecida a la CMD.

Identifican células madre potenciales de ‘reparación muscular’

Un nuevo tipo de célula madre que puede tener implicaciones para tratar varias enfermedades musculares ha sido identificado por científicos apoyados por la MDA. La célula madre parece estar programada

específicamente para convertirse en célula — satélite — que realiza reparación muscular cuando se requiere.

Combatiente de fatiga en ALS

Investigadores financiados por la MDA reportan que el fármaco modafinil (Provigil), aprobado para tratamiento de narcolepsia, se ve prometedor para el tratamiento de la fatiga excesiva en personas con esclerosis lateral amiotrófica.

2008:

MDA financia pruebas de litio en ALS

Después de que un pequeño estudio en Italia sugirió que el fármaco psiquiátrico carbonato de litio podría retrasar el progreso de la esclerosis lateral amiotrófica, la MDA comienza el financiamiento de una prueba clínica en varios centros del fármaco en unos 100 pacientes ALS.

Células de ‘apoyo’ del sistema nervioso contribuyen a ALS

Investigadores apoyados por la MDA descubren que las células de apoyo llamadas astrocitos en el sistema nervioso probablemente desempeñan un papel mayor en la esclerosis lateral amiotrófica de lo que se creyó anteriormente, abriendo nuevos objetivos para terapia.

Fármaco que ‘lee a través’ de error genético restaura distrofina en niños varones afectados por DMD

El medicamento experimental PTC124, desarrollado con apoyo de la MDA por PTC Therapeutics de South

2008
continuado
2007

Plainfield, N.J., restauró la producción de la proteína necesaria distrofina en seis niños con distrofia muscular de Duchenne (DMD) que lo habían tomado a una dosis elevada durante un mes. Anteriormente, aproximadamente la mitad de 26 niños con DMD que tomaron PTC124 en una dosis más baja también comenzaron a producir distrofina. El fármaco está diseñado para hacer que las células musculares ignoren una — señal de alto — molecular aberrante en el gene de la distrofina.

Compuesto de omisión de exones restaura producción de distrofina en DMD

Cuatro niños varones con DMD que recibieron inyecciones musculares de un compuesto de omisión de exones llamado PRO051, desarrollado por la empresa holandesa Prosensa y por un científico apoyado por la MDA en Leiden (Netherlands) University, comenzaron a producir la proteína necesaria distrofina en un músculo de la pierna.

Nuevo gene SMA identificado

Investigadores apoyados por la MDA identificaron un gene del cromosoma X que causa una forma poco común de atrofia muscular espinal. El descubrimiento puede contribuir información adicional acerca de todas las formas de esta enfermedad.

Ensayarán vitamina C en dosis elevadas en CMT

Una prueba apoyada por la MDA ensayará la hipótesis que dosis elevadas de vitamina C pueden ayudar a pacientes con el tipo 1A de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, una enfermedad de los nervios periféricos, luego de parecer prometedores los estudios en ratones con una enfermedad parecida a la CMT.

2007:

Se desarrollan 300 compuestos ‘antisensoriales’ para un uso posible en DMD

Un equipo en Australia financiado por la MDA desarrolla unos 300 compuestos “antisensoriales” que pueden inducir a las células musculares a pasar por alto los errores en el gene de la distrofina y producir moléculas funcionales de proteína de distrofina. En la DMD se requiere, pero falta la distrofina. Uno de estos compuestos está siendo comprobado ya en niños que tienen esta enfermedad.

Investigadores liberan el ‘freno’ molecular de la proteína que pudiera ayudar a tratar DMD

Los investigadores apoyados por la MDA identifican una molécula denominada ERF que mantiene a una proteína potencialmente terapéutica, la utrofina, confinada a una zona pequeña de las fibras musculares. Reducir los niveles de ERF parece liberar este “freno” a la producción de utrofina, permitiendo que se produzca en todas partes de las fibras musculares, abriendo así una nueva posibilidad terapéutica para el tratamiento de la DMD.

Se identifican células tóxicas vecinas en los sistemas nerviosos afectados por ALS

Los investigadores apoyados por la MDA encuentran que las células del sistema nervioso denominadas neuroglías secretan un compuesto tóxico que mata a las neuronas motoras vecinas, las células nerviosas que controlan a los músculos, que se

2007
continuado
2006

ven afectadas en la esclerosis lateral amiotrófica. Dicen que transplantar células madre que se convierten en buenas neuroglías a personas con ALS podría ser de beneficio.

Bloqueo del trayecto inflamatorio ayuda en DMD

Los investigadores subvencionados por la MDA confirman que bloquear la inflamación presenta beneficios significativos en la distrofia muscular de Duchenne. Al tratar a ratones afectados con DMD con una molécula fabricada que bloquea una parte específica del trayecto inflamatorio, los animales presentaron una mayor regeneración de tejido muscular y músculos respiratorios más efectivos que los ratones que no habían sido tratados. Los investigadores creen que estos hallazgos pueden ayudar a desentrañar algunos de los mecanismos subyacentes involucrados en la DMD y mejorar el entendimiento y uso de fármacos anti-inflamatorios, tales como la prednisona.

Investigadores identifican un tipo nuevo de célula madre muscular

Los investigadores apoyados por la MDA en Italia anuncian que han identificado un tipo nuevo de célula madre muscular que creen es muy prometedora en el tratamiento de la distrofia muscular. Estas nuevas células madre denominadas “derivadas de pericito”, se encuentran alrededor de los vasos sanguíneos pequeños en los tejidos musculares. Al ser inyectadas a los ratones con distrofia muscular de Duchenne, maduraban, convirtiéndose en fibras musculares, mejorando la capacidad de los animales para asirse de la varilla y mantenerse en el molino de rueda de andar.

Dos fármacos anticicatriz se muestran prometedores en ratones con DMD

Un becado de investigación de la MDA se encuentra entre los científicos que anunciaron que dos fármacos, losartán y pirfenidona, se han mostrado prometedores en reducir la formación de tejido cicatrizal (fibrosis) en ratones afectados por distrofia muscular de Duchenne. La formación de tejido cicatrizal que resulta de depósitos de exceso de tejido conjuntivo es un factor principal en el daño muscular en la DMD y otras enfermedades musculares.

Inicia la mayor búsqueda de fármacos para ALS

La MDA y el ALS Therapy Development Institute en Cambridge, Mass., lanzan el mayor proyecto de descubrimiento de fármacos en la historia de la esclerosis lateral amiotrófica. Este esfuerzo con un costo de \$36 millones, de tres años de duración, intentará identificar objetivos bioquímicos y encontrar fármacos que funcionen en estos objetivos.

2006:

Enzima fabricada en laboratorio, aprobada por la FDA

Myozyme, una enzima fabricada en el laboratorio, patentada por Genzyme y desarrollada en parte con investigaciones básicas financiadas por la MDA, es aprobada para usarse en el tratamiento de niños y adultos con deficiencia de maltasa ácida (enfermedad de Pompe). Reemplaza la enzima faltante en esta enfermedad muscular metabólica.

2006

continuado

2005

2004

Inicia el estudio de terapia genética para la distrofia de Duchenne

Los científicos y médicos lanzan el primer estudio de terapia humana de genes en los Estados Unidos, enfocada a la distrofia muscular de Duchenne, con el apoyo de un subsidio por \$1.6 millones otorgado por la MDA. El primero de seis niños con DMD recibe una inyección de genes para la distrofina, la proteína que falta en la DMD, en un brazo y una inyección de un medicamento “ficticio” en el otro. Los científicos medirán posteriormente la producción de distrofina y monitorearán los efectos de la transferencia de genes en los niños.

Se encuentra que las variantes de los genes ‘detox’ aumentan el riesgo de ALS

Los investigadores apoyados por la MDA identifican variaciones en y alrededor de los genes conocidos como PONs, cuyo papel normal es eliminar las toxinas de venenos tales como plaguicidas y gas neurotóxico, que son factores de riesgo para desarrollar esclerosis lateral amiotrófica. El hallazgo podría ayudar a explicar el motivo por el que los veteranos de la Guerra del Golfo presentan una tasa mayor que la normal de ALS y el motivo por el que se han identificado ocasionalmente grupos ocupacionales de ALS (enfermedad de Lou Gehrig).

2005:

Identifican células madre cardíacas en laboratorio

Investigadores becados de la MDA descubren células madre de músculos cardíacos en los corazones de roedores

y personas. Afirman que las células, identificadas por la presencia de la proteína islet-1, tienen probabilidad de ayudar a los investigadores a entender las enfermedades de los músculos del corazón y podrían incluso llevar a estrategias para tratamientos.

Comienza prueba de fenilbutirato sódico en ALS

Investigadores de la MDA descubren que el fenilbutirato sódico parece interferir con un programa de muerte celular y prolongar las vidas de ratones con esclerosis lateral amiotrófica (enfermedad de Lou Gehrig). Juntamente con la Veterans Administration, inician una prueba del fármaco en personas con ALS.

Ceftriaxona ayuda a ratones con ALS

Un equipo de investigación apoyado por la MDA reporta que el fármaco ceftriaxona prolonga la vida y la fuerza en ratones con ALS. Una prueba clínica del fármaco, que los expertos creen que mejora el reciclaje del químico potencialmente tóxico glutamato, es aprobada por la Food and Drug Administration en 2006.

2004:

Tres centros de excelencia resultan de la colaboración entre MDA y NIH

Tres nuevos “centros de excelencia” para la investigación de la distrofia muscular se establecen en la University of Washington en Seattle, la University of Pittsburgh y la University of Rochester en New York, como resultado de un arreglo de financiamiento colaborativo entre la MDA y National Institutes of Health.

2004
continuado

Se encuentran mecanismos clave en la distrofia muscular miotónica

Grupos financiados por la MDA descubren que se interfiere con dos tipos de proteínas — factores de transcripción y músculo-ciegas — en las células afectadas por la distrofia muscular miotónica. Los hallazgos conllevan a investigaciones adicionales en el nuevo centro de excelencia para la distrofia muscular, de establecimiento reciente en la University of Rochester (New York), fundado conjuntamente por la MDA y National Institutes of Health.

Descubren gene para forma poco común de ALS

Investigadores apoyados por la MDA descubren el gene para una forma poco común de ALS de inicio juvenil. El gene, en el cromosoma 9, transporta instrucciones para una proteína llamada senataxina. El descubrimiento tiene implicaciones claras para el diagnóstico de ALS de inicio juvenil y puede incrementar el conocimiento de la ALS en general.

Propósito y programas de la MDA

La Asociación de la Distrofia Muscular lucha contra las enfermedades neuromusculares a través de la investigación a nivel mundial. El programa de la MDA incluye las siguientes enfermedades:

Distrofias musculares

Distrofia muscular de Duchenne
Distrofia muscular de Becker
Distrofia muscular del anillo óseo
Distrofia muscular facioescápulohumeral
Distrofia muscular miotónica
(*enfermedad de Steinert*)
Distrofia muscular congénita
Distrofia muscular oculofaríngea
Distrofia muscular distal
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss

Enfermedades de las neuronas motoras

Esclerosis lateral amiotrófica (*ALS*)
Atrofia muscular espinal infantil progresiva
(*Tipo 1, enfermedad de Werdnig-Hoffmann*)
Atrofia muscular espinal intermedia
(*Tipo 2*)
Atrofia muscular espinal juvenil
(*Tipo 3, enfermedad de Kugelberg Welander*)
Atrofia muscular espinal adulta (*Tipo 4*)
Atrofia muscular espinal bulbar
(*enfermedad de Kennedy*)

Miopatías inflamatorias

Dermatomiositis
Polimiositis
Miositis con cuerpos de inclusión

Enfermedades de la unión neuromuscular

Miastenia grave
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton
Síndromes miasténicos congénitos

Enfermedades de los nervios periféricos

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
Ataxia de Friedreich
Enfermedad de Dejerine-Sottas

Enfermedades metabólicas de los músculos

Deficiencia de fosforilasa
(*enfermedad de McArdle*)
Deficiencia de maltasa ácida
(*enfermedad de Pompe*)
Deficiencia de fosfofructoquinasa
(*enfermedad de Tarui*)
Deficiencia de enzimas bifurcadoras
(*enfermedad de Cori o de Forbes*)
Miopatía mitocondrial
Deficiencia de carnitina
Deficiencia de transferasa de palmitil carnitina
Deficiencia de fosfogliceratoquinasa
Deficiencia de fosfogliceratomutasa
Deficiencia de deshidrogenasa de lactato
Deficiencia de desaminasa de mioadenilato

Miopatías debidas a anomalías endocrinas

Miopatía hipertiroidea
Miopatía hipotiroidea

Otras miopatías

Miotonía congénita
Paramiotonía congénita
Enfermedad del núcleo central
Miopatía nemalínica
Miopatía miotubular
(*miopatía centronuclear*)
Parálisis periódica
(*hipercalémica e hipocalémica*)



El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa. Vaya a mda.org.

mda.org • (800) 572-1717

©2011, Asociación de la Distrofia Muscular