



General | I.R. | Actualitzat el 13/10/2022 a les 13:57

Què és la síndrome de Williams-Beuren que afecta nadons i quin avenç s'ha fet?

Un de cada 7.500 recent nascuts pateix aquest un trastorn genètic minoritari

[inici]centrareport]Bones notícies per a la investigació **contra les malalties minoritàries que afecten infants**. Un grup d'investigadors del Laboratori de Neurofarmacologia de la Universitat Pompeu Fabra (UPF) han descobert un nou tractament que millora els símptomes clau de **la síndrome de Williams-Beuren**, una malaltia que afecta 1 de cada 7.500 recent nascuts. La recerca, publicada a la revista **eLife**, dona moltes esperances de cara a tractar en un futur proper aquest trastorn genètic.

[GotaVerdaPle] Què és la síndrome de Williams-Beuren? La síndrome de Williams és una malaltia genètica que afecta moltes parts del cos. Es caracteritza per discapacitat intel·lectual lleu a moderada, personalitat amb característiques úniques, rostre distintiu, problemes del cor, i vasos sanguinis (cardiovascular). La síndrome de Williams és causada per manca d'alguns gens d'una regió específica del cromosoma 7. S'hereta de forma autosòmica dominant, encara que la majoria dels casos són esporàdics, sense que hi hagi altres casos a la família. Encara no hi ha cura. El tractament depèn dels símptomes que hi hagi.

[GotaVerdaPle] Quins són els principals símptomes dels nounats que pateixen aquesta malaltia? Les persones afectades per aquest trastorn tenen trets facials característics, un comportament hipersociable amb interaccions desinhibides, dèficit cognitiu, alteracions cardíques, dificultat per recrear una representació en tres dimensions del voltant i problemes de coordinació motora.

[GotaVerdaPle] Com s'ha avançat en el tractament? Els resultats d'aquesta darrera investigació han mostrar que l'administració d'un fàrmac concret durant 10 dies normalitza alguns dels canvis que la malaltia genera en proteïnes clau en l'afectació de la genètica. A més, s'han constatat millores en diversos símptomes derivats del trastorn, com la hipersociabilitat, els problemes de memòria, la hipertròfia del cor i la hipertensió. Al cor, per exemple, **el canvi produït pel tractament en el model és molt substancial en l'àmbit d'expressió gènica**: al voltant del 70% dels gens que estaven alterats tornen a nivells d'expressió típics.

El pas següent en la investigació serà provar en el model animal molècules amb la capacitat de modular el sistema endocannabinoide, i que ja tinguin una aplicació clínica. **La investigació va comptar amb la col·laboració de la Universitat de Barcelona**, el Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR), el Centre de Recerca Biomèdica en Xarxa de Malalties Rares (CIBERER), la Universitat Nacional d'Austràlia, la Universitat del País Basc, i l'Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques ((IMIM-Hospital del Mar), entre d'altres.[ficentrareport]