



## **XARXA CATALANA D'ATRÒFIA MULTISISTÈMICA: BIOMARCADORS I PATOFISIOLOGIA**

### **Josefa Maria Martí Domènech**

IDIBAPS - Institut d'Investigació Biomèdica August Pi i Sunyer

### **Gian Gaetano Tartaglia**

Centre de Regulació Genòmica

#### **Quin era l'objectiu del projecte?**

Elaborar un registre català de pacients d'AMS per poder fer una caracterització clínica millor, la creació d'un banc de mostres biològiques i línies cel·lulars, poder identificar proteïnes i microRNAs que interactuen amb transcrits d'alfa-sinucleïna, que actuen com a reguladors de la seva expressió i estan potencialment implicats en la fisiopatologia, i estudiar-los com a possibles biomarcadors per a l'AMS.

#### **Què han descobert?**

Hem creat un registre prospectiu de dades clíniques amb 80 pacients afectats per la malaltia d'AMS. Tenim un banc de mostres biològiques amb un total de 191 mostres de plasma, sèrum i ARN; 139 d'orina; 56 de LCR; i 46 mostres de biòpsia cutània. A més, hem identificat proteïnes que interaccionen amb la terminal 3'UTR de l'alfa-sinucleïna i possiblement estan regulades de forma anòmala a la malaltia de Parkinson (Marchese, D et al). Hem descobert que hi ha nivells diferencials a l'LCR del coenzim Q10 (Y.Compta et al) i certes citocines (Y.Compta et al) a l'AMS comparada amb la malaltia de Parkinson. A més, estem estudiant un conjunt de gens i miRNAs que estan diferencialment expressats en pacients amb AMS comparats amb malalts de Parkinson i persones sanes que ens poden orientar cap a anomalies en la regulació de determinades vies moleculars donant pistes fisiopatològiques específiques de la malaltia (recerca en procés). Encara estem analitzant si aquestes diferències són

significatives i específiques de la malaltia per poder-les utilitzar com a biomarcadors diagnòstics.

### **Quina aplicació pràctica tindrà aquest resultat?**

Poder fer recerca amb un ampli nombre de mostres i dades, col·laborant amb altres centres si s'escau. A més, entendre la fisiopatologia d'una malaltia ajuda a fer nous enfocaments terapèutics. Recordem que aquesta malaltia no té cap tractament avui en dia. Si trobem diferències moleculars a les diverses mostres recollides, podem utilitzar-les per millorar el diagnòstic de la malaltia que, de moment, només és clínic.