

Disseccionant la susceptibilitat neuronal als trastorns mitocondrials

Els mitocondris són les centrals elèctriques de la cèl·lula. Les mutacions que converteixen els mitocondris en incapaços de generar energia són un grup rar i sovint mortal de patologies que es coneixen col·lectivament com trastorns mitocondrials. S'estima que 1 de cada 5000 nens als USA desenvoluparà un trastorn mitocondrial. Actualment no hi ha cura per aquests trastorns i els tractaments disponibles són bàsicament infectius. Les cèl·lules que precisen molta energia com les neurones són especialment sensibles al trastorn, i produeixen la major part dels signes i símptomes clínics que s'observen en humans, com la hipotonia, l'atàxia, les convulsions i la mort primerenca. Ara bé, encara que cada cèl·lula del cos tingui la mutació, només s'afecten per aquesta deficiència àrees cerebrals concretes. La recerca actual del **laboratori del Dr Quintana** se centra en la identificació de les poblacions neuronals susceptibles al trastorn i en els mecanismes que fan que aquelles neurones morin. Aquest coneixement és essencial per entendre i lluitar contra aquests trastorns incurables. El laboratori utilitza un ampli ventall d'aproximacions, combinant biologia molecular, cirurgia estereotàxica, estudis genètics i de conducta en ratolí, bioquímica, histologia, optogenètica i electrofisiologia in vivo per tal de trobar noves vies i mecanismes i obrir noves i inexplorades línies de recerca i dianes terapèutiques per tractar l'encefalopatia dels trastorns mitocondrials.

www.quintanalab.org