

Disseccionando la susceptibilidad neuronal en los trastornos mitocondriales

Los mitocondrios son las centrales eléctricas de la célula. Las mutaciones que convierten los mitocondrios en incapaces de generar energía son un grupo raro y a menudo mortal de patologías que se conocen colectivamente como trastornos mitocondriales. Se estima que 1 de cada 5000 niños en USA desarrollará un trastorno mitocondrial. Actualmente no hay cura para estos trastornos y los tratamientos disponibles son básicamente infectivos. Las células que precisan mucha energía como las neuronas son especialmente sensibles a este trastorno, y producen la mayor parte de signos y síntomas clínicos que se observan en humanos, como la hipotonía, la ataxia, las convulsiones y la muerte temprana. Eso sí, aunque cada célula del cuerpo tenga una mutación, solamente se ven afectadas por esta deficiencia, áreas cerebrales concretas. La investigación actual del **laboratorio del Dr. Quintana** se centra en la identificación de las poblaciones neuronales susceptibles al trastorno y en los mecanismos que hacen que aquellas neuronas mueran. Este conocimiento es esencial para entender y luchar contra estos trastornos incurables. El laboratorio utiliza un amplio abanico de aproximaciones, combinando biología molecular, cirugía estererotaxica, estudios genéticos y de conducta en ratones, bioquímica, histología, optogenética y electrofisiología in vivo con la finalidad de encontrar nuevas vías y mecanismos, y abrir nuevas y inexploradas líneas de investigación y dianas terapéuticas para tratar la encefalopatía de los trastornos mitocondriales.

www.quintanalab.org