Estudio de un tratamiento para la galactosemia tipo III basado en azúcares simples en modelos animales

2025 Universidad Pablo de Olavide
Ver la oferta en la web. www.upo.es/UPOtec
Contacta con la OTRI: otri@upo.es

Sector

Salud

Área Tecnológica

Biomedicina y Salud Pública

Descripción

Investigadores del Área de Genética de la Universidad Pablo de Olavide del Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (CABD), liderados por el profesor Manuel J. Muñoz, en colaboración con el grupo del profesor del Área de Fisiología de la UPO, Ángel Carrión, han identificado un hallazgo clave para el tratamiento de la galactosemia tipo III, una enfermedad metabólica extremadamente rara. La investigación, recientemente publicada en Biomedicine & Pharmacotherapy, demuestra cómo el tratamiento con azúcares simples puede mejorar significativamente los síntomas de esta enfermedad en modelos animales.

Necesidad o problema que resuelve

La galactosemia tipo III se caracteriza por la deficiencia de la proteína GALE, encargada de degradar la galactosa y participar en la producción de UDP-azúcares, moléculas esenciales para regular la actividad de proteínas celulares. Las personas afectadas presentan intolerancia a pequeñas cantidades de galactosa y desarrollan problemas graves como sordera, cataratas, retraso en el desarrollo e incluso tiene consecuencias letales en casos graves. Debido a su incapacidad de producir UDP-azúcares, a diferencia de otras intolerancias a galactosa, los síntomas no desaparecen con la ausencia de galactosa en la dieta. El equipo de Manuel J. Muñoz había desarrollado previamente un modelo de la enfermedad en el nematodo Caenorhabditis elegans que imita los síntomas de la galactosemia tipo III. Durante estos estudios, la investigadora Ana María Brokate observó que la condición de los nematodos mejoraba con ciertas dietas. Posteriormente, la doctoranda Patricia Lucas-Rodríguez identificó que los efectos más beneficiosos se producían en dietas con altos niveles de azúcares simples. Sorprendentemente, añadir estos azúcares a cualquier dieta mejoraba los síntomas de forma significativa. El equipo observó que los niveles de la proteína GALE están regulados por la ruta de la insulina y que cuando ésta se activa por la presencia de azúcar, aumenta la cantidad de proteína GALE. En individuos sanos, este aumento no tiene consecuencias, pero en aquellos con niveles bajos de GALE, como ocurre en la galactosemia tipo III, este incremento resulta fundamental para aliviar los síntomas. En colaboración con el grupo del profesor del Área de Fisiología de la UPO Ángel Carrión, el equipo de investigación demostró que el efecto beneficioso del azúcar también se

observa en ratones, lo que sugiere que este mecanismo podría estar conservado evolutivamente en humanos. Además, en los ratones tratados se observó un aumento de GALE en sangre, un dato relevante que permitiría monitorizar de manera sencilla y rápida la eficacia del tratamiento en pacientes.

Aspectos innovadores

Los resultados preclínicos son muy prometedores, ya que el tratamiento con azúcares simples es una intervención relativamente sencilla, económica y no farmacológica. No obstante, los investigadores advierten que este tipo de tratamiento debe ser supervisado por profesionales médicos, dado que el consumo excesivo de azúcares podría conllevar riesgos como diabetes u obesidad. Este estudio supone un avance significativo en el tratamiento de la galactosemia tipo III, una enfermedad sin terapias efectivas actualmente. Los datos obtenidos abren la puerta a futuros ensayos clínicos en humanos y colocan a esta intervención como una alternativa prometedora y fácilmente monitorizable. Referencia del estudio: Lucas-Rodríguez P, Brokate-Llanos AM, Hernandez-Curiel JM, Murdoch PDS, Garzón A, Carrión A, Muñoz MJ. Monosaccharides improve symptoms of an animal model for type III galactosemia, through the activation of the insulin pathway. Biomed Pharmacother. 2024 Nov 15;181:117677. doi: 10.1016/j.biopha.2024.117677

Tipos de empresas interesadas

Sector farmacéutico y médico.

Nivel de desarrollo

Disponible para el cliente

Más información

Responsables de la Capacidad I+D: Manuel J. Muñoz. Área de Genética. Departamento de Bilogía Molecular e Ingeniería Bioquímica. Universidad Pablo de Olavide/Ángel Carrión. Área de Fisiología. Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología Celular. Universidad Pablo de Olavide. Genética de la longevidad en Caenorhabditis elegans (BIO 373)

Equipo de Investigación

Genética del control de la división celular (BIO 147)