

Investigaciones de neurogenética y descubrimientos en Honduras

Reyna M. Durón

Dirección de Investigación, Universidad Tecnológica Centroamericana (UNITEC), Tegucigalpa, Honduras

Genetic Epilepsy Studies International Consortium GENESS

ANTECEDENTES

- Las epilepsias son trastornos neurológicos de la eléctrica cerebral y se manifiestan con crisis de múltiples tipos.
- Varias estadísticas indican que alrededor de un tercio de las epilepsias son heredadas y sus patrones electro-clínicos son diferentes a los de las epilepsias por lesiones cerebrales.
- Los trastornos del neurodesarrollo tienen múltiples manifestaciones, especialmente del desarrollo psicomotor.

DESARROLLO

- Se presenta la experiencia participando en la búsqueda de las causas y mecanismos genéticos de estos trastornos, para entender mejor su fisiopatología y así buscar curas.
- Este proyecto ha sido co-patrocinado por los participantes.
- Los estudios de epilepsia son liderados por la Universidad de California en Los Ángeles (UCLA, Prof. Antonio Delgado-Escueta), con fondos de National Institutes of Health y otros.
- Los estudios de trastornos del desarrollo han sido patrocinados por Greenwood Genetic Center y Medical University of South Carolina (MUSC, Prof. Kenton Holden).
- El Consorcio GENESS incluye es multinacional, con investigadores de 3 continentes y es liderado por UCLA.

Mutaciones genéticas y alteraciones cromosómicas descubiertas para epilepsias hereditarias y varios trastornos del neurodesarrollo



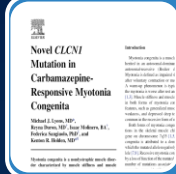
GABA_B3

- Epilepsia de ausencias (México, Honduras, EUA)
- American Journal of Human Genetics, 2008



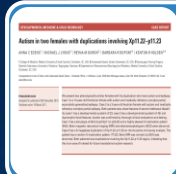
EFHC1

- Epilepsia mioclónica juvenil (Honduras, México, EUA)
- Neurology, 2008



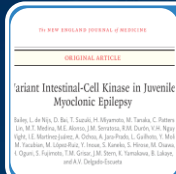
CLCN1

- Distrofia miotónica que responde a carbamazepina (Honduras)
- Pediatric Neurology, 2010



Duplicación Xp11.22-p11.23

- Autismo y epilepsia (Honduras)
- Developmental Medicine and Child Neurology, 2011



ICK

- Intestinal cell kinase
- Epilepsia mioclónica juvenil (Honduras, EUA)
- New England Journal of Medicine, 2018



EMP2A

- Epilepsia Mioclónica Progresiva de Lafora El Salvador
- Neurology, 2020

GENESS
An International Consortium

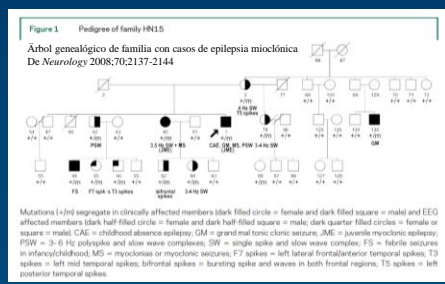
Active Participants 2013 at study sites

- MEXICO**
MR Avila, A. Jara Prado, J. Machado, I.E. Martínez, A. Ochoa
- USA**
S. Afshar, D. Bai, J. Bailey, S. Gill, A. Linn, J. Spellman, C. Patterson, G. Pineda, M. Tanaka, R. Olsen, J. Wright
- HONDURAS**
Y. Molina (Honduras), V. Sirias (Honduras), R.M. Durón (Honduras)
- BRAZIL**
E.M. Yacubian, L. Guilhoto
- FOUNDERS 1992**
A.V. Delgado-Escueta, UCLA-USA, M.E. Alonso, INNN - Mexico, M.T. Medina, UNAH - Honduras
- ACTIVE PARTICIPANTS 2013 AT STUDY SITES**
BELGIUM
C. Bernard
ITALY
A. Daga
JAPAN
T. Suzuki, K. Yamakawa
SPAIN
J.M. Serratosa

DISCOVERING NEW JME GENES THROUGH A CONSORTIUM

GENESS Consortium in the Americas

Members: R. Durón (Lead Study Coordinator), J. Sirias, A. Daga, T. Suzuki, K. Yamakawa, J.M. Serratosa, Y. Molina, V. Sirias, R.M. Durón, M. Tanaka, G. Pineda, C. Patterson, J. Spellman, A. Linn, S. Gill, J. Bailey, D. Bai, S. Afshar, I.E. Martínez, A. Ochoa, A. Jara Prado, MR Avila.



CONCLUSIONES

La colaboración internacional y el trabajo sistemático de largo plazo, han permitido que Honduras sea parte de descubrimientos trascendentales en neurogenética, permitiendo también la capacitación de más investigadores hondureños en esta área.

RECOMENDACIONES

- Promover el desarrollo de la biología molecular en Honduras mediante entrenamiento de personal y establecimiento de laboratorios.
- Invertir en estudios genéticos que permitan aportar a curas para enfermedades hereditarias que agobian a la población de Honduras y el mundo.

Contacto para información o para participar:
reyna.duron@unitec.edu.hn
 Conflicto de interés: ninguno