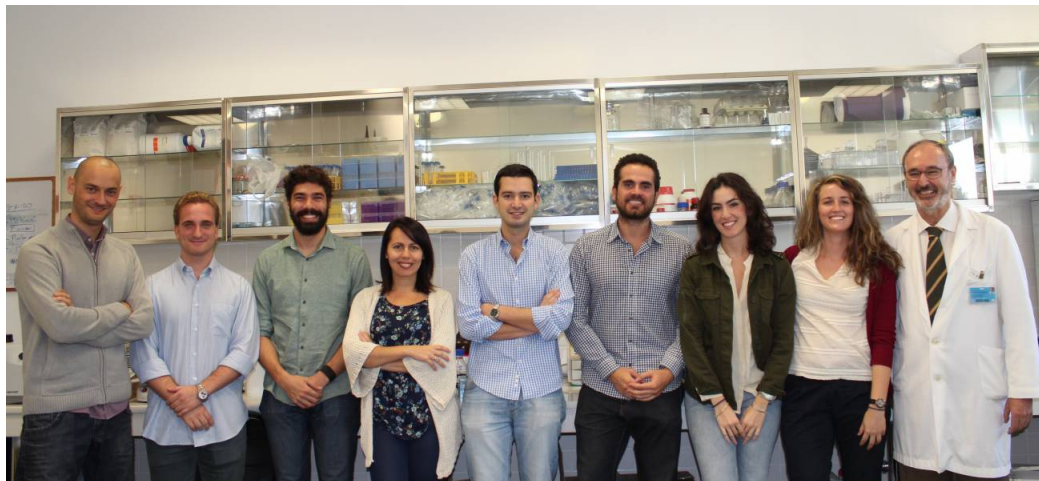


Una mutación mitocondrial puede ser la causa de la fibromialgia hereditaria

Investigadores españoles han descrito mutaciones en el ADN mitocondrial en algunos pacientes diagnosticados de fibromialgia, lo que podrían suponer la herencia en algunas familias. Asimismo, han demostrado que la activación del complejo NLRP3-inflamasoma provoca el agravamiento de los síntomas. Los resultados se publican en el *Journal of Medical Genetic*.

UCC+i US

23/11/2015 11:57 CEST



El profesor de la Universidad de Sevilla, Mario D. Cordero (izq.), junto a sus compañeros de investigación. / US

Miembros del Grupo de Investigación Etiología y Patogenia Periodontal, Patología Oral y Enfermedades Musculares de la Universidad de Sevilla, adscrito al Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBIS), han descubierto mutaciones en el ADN mitocondrial en algunos pacientes diagnosticados de fibromialgia, lo que podría causar la herencia en algunas familias. Asimismo, han demostrado que la activación del complejo NLRP3-inflamasoma provoca el agravamiento de los síntomas.

Este estudio, publicado en el *Journal of Medical Genetic*, se ha realizado en fibroblastos y células sanguíneas de una familia de pacientes con fibromialgia así como fibroblastos de pacientes con enfermedad de MELAS, síndrome de Merrf o la enfermedad de Leber. Además, se usaron células híbridas que poseían un núcleo celular sano y las mitocondrias trasplantadas

de la principal paciente.

La fibromialgia es una enfermedad de gran prevalencia en todo el mundo y que se caracteriza por dolor crónico difuso así como un conjunto de síntomas similares a los presentados por las enfermedades mitocondriales como intolerancia al ejercicio, fatiga, miopatía y disfunción mitocondrial. Una de las grandes incógnitas de la fibromialgia es si existe herencia familiar.

La fibromialgia es una enfermedad de gran prevalencia en todo el mundo y que se caracteriza por dolor crónico difuso

“En nuestra investigación, mostramos una mutación en el ADN mitocondrial en una familia con diagnóstico de fibromialgia con herencia materna. Esta mutación era responsable de la disfunción mitocondrial descrita en los pacientes. Además, la mutación presente en la familia se vio asociada a la activación del complejo NLRP3-inflamasoma, que además estaba presente en células de otras enfermedades con mutaciones mitocondriales como la enfermedad de MELAS, Merrf o Leber”, explica el profesor de la Universidad de Sevilla y autor principal del estudio, [Mario D. Cordero](#).

Nuevo campo de investigación

Tanto fibroblastos como células de la orina, sangre, saliva, plaquetas y piel de la principal paciente del estudio mostraron la mutación así como disfunción mitocondrial y activación del inflamasoma. Miembros de la familia por línea materna (hijos de la paciente, madre de la paciente y hermanos de la paciente) mostraron la misma mutación así como disfunción mitocondrial y activación del inflamasoma.

Tras trasplantar mitocondrias de la paciente a células sanas sin mitocondrias, estas enfermaron de igual manera activándose el inflamasoma. Estos resultados fueron observados igualmente en fibroblastos de las otras tres enfermedades mitocondriales al tiempo que la inhibición del inflamasoma mejoró el crecimiento de las células significativamente.

“Nuestro estudio podría suponer una nueva diana terapéutica a investigar en las enfermedades mitocondriales puesto que la inhibición en las células con mutaciones mitocondriales mostró una mejora significativa de las células. El complejo NLRP3-inflamasoma supone un nuevo campo de investigación en las enfermedades mitocondriales”, adelanta Cordero.

Referencia bibliográfica:

Mario D Cordero · Elisabet Alcocer-Gómez · Fabiola Marín-Aguilar · Tatyana Rybkina · David Cotán · Antonio Pérez-Pulido · José Miguel Alvarez-Suarez · Maurizio Battino · José Antonio Sánchez-Alcazar · Angel M. Carrión · Ognjen Culic · José M Navarro-Pando · Pedro Bullón
Mutation in Cytochrome b gene of mitochondrial DNA in a family with Fibromyalgia is associated with NLRP3-Inflammasome activation
Journal of Medical Genetics 10/2015. <http://bit.ly/1kKC3LV>

Este trabajo se enmarca en el proyecto “Disfunción mitocondrial en la fisiopatología de la fibromialgia” financiado por la Federación Andaluza de Fibromialgia y Fatiga Crónica.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS FIBROMIALGIA | DOLOR | MUTACIONES |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)

