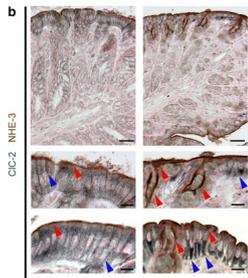


## HACIA UN NUEVO DERROTERO PARA ENTENDER EL SÍNDROME DE RETT.

Investigadores del Laboratorio de Biología del CECs han publicado en [Molecular and Cellular Pediatrics](#) los resultados de un estudio que busca desentrañar cambios en el epitelio intestinal que se presentan en el síndrome de Rett, un severo trastorno del sistema nervioso central.



Para realizar la investigación, los investigadores decidieron estudiar a nivel fenotípico intestinal a ratones con el gen *Mecp2* anulado y que presentaban diarrea. Sus resultados muestran que el silenciamiento del gen *Mecp2* afecta significativamente al colon. Los cambios en largo e histología epitelial son similares a los que se ven en la colitis, y los cambios en la localización de proteínas que participan en la absorción de fluidos podrían explicar las diarreas, pero una delección exclusiva del *Mecp2* del intestino no muestra los cambios en el colon observados en estos ratones sin MECP2 (los *Mecp2* null), lo que sugiere la participación de otras células en estos fenotipos, lo que indica que es un

mecanismo mucho más complejo que sólo silenciar el gen.

[Carlos Flores](#) , investigador del Lab. de Biología del CECs que encabezó el estudio, señala que “éste trabajo se generó gracias a que el laboratorio cuenta con los espacios para la interacción entre los diferentes grupos de investigación, en este caso un grupo de Neurociencia y otro de Fisiología Epitelial. A partir de algunas conversaciones de pasillo, Pamela, una de mis alumnas que ahora está cursando el Programa de Doctorado en la Universidad de Heidelberg, quedó a cargo de estudiar el fenotipo intestinal en un modelo animal para el síndrome de Rett, una enfermedad netamente neurológica”.

Flores agrega que la descripción de este fenotipo intestinal puede entregar algunas ideas para el manejo de los pacientes afectados por Rett, ya que si bien no se ha avanzado mucho respecto a encontrar una cura definitiva, los tratamientos paliativos de la sintomatología han ayudado a extender enormemente la vida media de estos pacientes, lo que por otro lado va a dejar en evidencia afecciones que en el tiempo se manifestarán en otros órganos. “En el caso de las afecciones intestinales en Rett habían sido descritas antes, pero no se conocía cómo se originaba ni tampoco que los modelos animales también las presentaban, por lo que esta oportunidad aparece como una estrategia a utilizar en el estudio de la enfermedad intestinal en Rett” añadió.

[Bredford Kerr](#) , investigador del Laboratorio de Biología y partícipe del equipo de investigación, señala que “los resultados obtenidos a través de este estudio colaborativo, sin lugar a dudas nos permite avanzar en la comprensión de la fisiopatología asociada al síndrome de Rett. Inicialmente, esta patología fue estudiado como una enfermedad cuya causa residía exclusivamente en una disfunción neuronal. Hace casi una década, se conoció sobre la relevante participación de células cerebrales no neuronales en el desarrollo de esta enfermedad, y más recientemente, se han obtenido evidencias que permiten hipotetizar que éste desorden neurológico podría ser consecuencia de una disfunción multisistémica que

converge en el fenotipo neurológico conocido. Nuestros siguientes pasos estarán enfocados en avanzar en esta dirección, para lo cual esperamos continuar trabajando en conjunto”.

Ref.: Severe changes in colon epithelium in the *Mecp2-null* mouse model of Rett syndrome. Molecular and Cellular Pediatrics 20163:37 DOI: [10.1186/s40348-016-0065-3](https://doi.org/10.1186/s40348-016-0065-3)