

Un equip del BBRC detecta que la predisposició genètica a telòmers més llargs podria tenir un efecte protector contra l'Alzheimer

- Les investigacions han estat liderades pel Barcelonaβeta Brain Research Center (BBRC), centre de recerca de la Fundació Pasqual Maragall, i ha comptat amb participants sense alteracions cognitives provinents de l'Estudi ALFA, impulsat per la Fundació "la Caixa"
- Dos estudis, publicats a les revistes *Alzheimer's Research & Therapy* i *Computational and Structural Biotechnology Journal*, estudien la relació directa entre els telòmers, un biomarcador d'edat biològica i la malaltia d'Alzheimer
- La funció dels telòmers és protegir el material genètic: se situen en els extrems dels cromosomes i s'escurcen cada vegada que una cèl·lula es divideix. Per això, la seva longitud és considerada un marcador de l'envelliment biològic

Barcelona, 19 de desembre del 2022. Dos estudis realitzats pel centre de recerca de la Fundació Pasqual Maragall, el Barcelonaβeta Brain Research Center (BBRC), i on s'han inclòs participants de l'Estudi ALFA, impulsat per la Fundació "la Caixa", han avaluat el paper que té la longitud dels telòmers, considerats un marcador de l'edat biològica en els trastorns neurodegeneratius i el risc de patir la malaltia d'Alzheimer. Els resultats d'aquestes investigacions indiquen que existeixen **variants genètiques que s'associen a una major longitud dels telòmers i que poden estar relacionades amb un menor risc de desenvolupar la malaltia d'Alzheimer.** Aquestes variants genètiques es van relacionar amb nivells més baixos d'alguns biomarcadors de l'Alzheimer, com la proteïna p-tau, així com amb un major gruix cortical en persones cognitivament sanes, amb alta predisposició genètica a la malaltia.

"Els telòmers són seqüències repetitives d'ADN localitzades en els extrems dels cromosomes. La seva funció principal és protegir-los, per evitar que es desgastin o es deteriorin", explica la Dra. Blanca Rodríguez-Fernández, investigadora del BBRC i primera autora de tots dos estudis. "Amb el temps, i cada vegada que una cèl·lula es divideix, els telòmers es van escurçant. Per aquest motiu, la seva longitud es considera un indicador de l'edat biològica", afegeix.

El primer dels estudis, publicat al *Computational and Structural Biotechnology Journal*, avança que les **variants genètiques** que s'associen amb **telòmers més llargs podrien exercir un efecte protector sobre el risc de desenvolupar Alzheimer** i que, a més, aquestes s'associarien de forma significativa amb una major esperança de vida.

En el segon estudi, publicat a *Alzheimer's Research & Therapy* i que ha comptat amb la col·laboració de l'equip de recerca de l'Institut d'Investigació Biomèdica de l'Hospital de Bellvitge de Barcelona, s'ha analitzat aquesta possible relació a través de biomarcadors cerebrals,

cognitiu i en líquid cefalorraquídi de la malaltia d'Alzheimer i la neurodegeneració. En aquest estudi pioner s'han utilitzat mostres provinents de participants de l'Estudi ALFA, una cohort que inclou una població d'individus cognitivament sans amb risc de patir Alzheimer.

Els principals resultats d'aquesta recerca **revelen associacions significatives entre les variants genètiques que prediuen una major longitud dels telòmers i nivells més baixos d'alguns biomarcadors de l'Alzheimer, com la proteïna p-tau.** A més, el fet d'heretar telòmers més llargs s'ha relacionat amb **un major gruix cortical entre les persones amb alta predisposició genètica a tenir Alzheimer** en el futur.

Com explica la Dra. **Natàlia Vilor-Tejedor, co-investigadora sènior de l'estudi i líder de l'equip de Neurobiogenètica del BBRC**, "*variants genètiques associades a una major longitud dels telòmers podrien protegir l'estructura cerebral a través de múltiples mecanismes, ja sigui en regions afectades principalment per processos relacionats amb l'Alzheimer o amb l'envelliment mateix*".

La continuïtat d'aquests estudis és clau per entendre el paper de la longitud dels telòmers en el desenvolupament de la malaltia d'Alzheimer. **Com apunta la Dra. Marta Crous-Bou, investigadora col·laboradora del BBRC i co-líder del projecte**, encara que les troballes són positives, "*aquestes s'han de replicar en cohorts més grans, incloent-hi participants en diferents etapes del desenvolupament de la malaltia, així com realitzar un seguiment als participants de l'estudi ALFA i fer anàlisis observacionals addicionals per comprendre millor els resultats obtinguts i els mecanismes biològics subjacents*".

Referència bibliogràfica

Rodríguez-Fernández, B., Gispert, J. D., Guigo, R., Navarro, A., Vilor-Tejedor, N. & Crous-Bou, M. (2022b). La longitud dels telòmers predita genèticament i la seva relació amb les malalties neurodegeneratives i l'esperança de vida. *Revista de Biotecnologia Computacional i Estructural*, 20, 4251-4256. <https://doi.org/10.1016/j.csbj.2022.08.006>

Rodríguez-Fernández, B., Vilor-Tejedor, N., Arenaza-Urquijo, E. M., Sánchez-Benavides, G., Suárez-Calvet, M., Operto, G., Minguillón, C., Fauria, K., Kollmorgen, G., Suridjan, I., de Moura, M. C., Piñeyro, D., Esteller, M., Blennow, K., Zetterberg, H., De Viu, I., Molinuevo, J. L., Navarro, A., Gispert, J. D., Sala-Vila, A, Crous-Bou M. (2022). La longitud dels telòmers predita genèticament i els endofenotips de la malaltia d'Alzheimer: un estudi d'aleatorització mendeliana. *Alzheimer Recerca i Teràpia*, 14(1). <https://doi.org/10.1186/s13195-022-01101-9>

Sobre la malaltia d'Alzheimer

Cada 3 segons es diagnostica un nou cas de demència en el món, i es calcula que actualment 50 milions de persones la pateixen, en la majoria de casos a causa de l'Alzheimer. Aquesta xifra es tradueix a Espanya en més de 900.000 persones afectades. Amb l'esperança de vida en augment, si no es troba un tractament per prevenir o frenar el curs de la malaltia, la xifra de casos podria triplicar-se l'any 2050, i arribar a dimensions d'epidèmia, tal com apunta l'últim informe World Alzheimer Report 2018 publicat per Alzheimer's Disease International.

Sobre el Barcelonaβeta Brain Research Center i la Fundació Pasqual Maragall

El Barcelonaβeta Brain Research Center (BBRC) és el centre de recerca de la Fundació Pasqual Maragall, impulsat per la Fundació "la Caixa" des de la seva creació, dedicat a la prevenció de la malaltia d'Alzheimer i a l'estudi de les funcions cognitives afectades en l'envelliment sa i patològic.

La Fundació Pasqual Maragall és una entitat sense ànim de lucre que va néixer l'abril de 2008, com a resposta al compromís adquirit per Pasqual Maragall, exalcalde de Barcelona i expresident de la Generalitat de Catalunya, quan va anunciar públicament que li havien diagnosticat la malaltia d'Alzheimer. La missió de la Fundació és promoure la investigació per prevenir l'Alzheimer i oferir solucions que milloren la qualitat de vida de les persones afectades i la dels seus cuidadors.

Departament de Comunicació de la Fundació Pasqual Maragall:**Barcelonaβeta Brain Research Center**

Paula Talero / Jaume Aguilar

ptalero@fpmaragall.orgjaguilar@fpmaragall.org

683 28 60 06 / 699 561 448

Gabinet de Premsa (ATREVIA)

Andrea Gutiérrez

agutierrez@atrevia.com

618 763 014

Àrea de Relacions amb els mitjans de la Fundació "la Caixa"

Andrea Pelayo

apelayo@fundaciolacaixa.org

618126685