

## **Jornada Nacional "Avances Humanísticos y Científicos Mexicanos"**

### **Categoría "La favorita del público"**

#### **DATOS DE LA IMAGEN**

**Título:** En microscopía, no todo lo que brilla es fluorescencia

**Descripción:** Micrografía en pseudocolor de generación de segundo armónico de músculo de roedor obtenida mediante el arreglo microscópico desarrollado por nuestro proyecto. Esta técnica permite estudiar el tejido vivo sin manipulación química o teñirlo. Se aprecia el arreglo estriado de la miosina muscular

**Autor:** Víctor Hugo Hernández González

**Crédito:** Víctor H. Hernández

#### **DATOS DEL PROYECTO**

**Título del proyecto:** Estudio de los efectos de las mutaciones de tubulinas en pacientes humanos y en un modelo animal: del laboratorio a la investigación traslacional

**Área del conocimiento:** 3 - Medicina y Ciencias de la Salud

**Responsable Técnico:** Dr. Víctor Hugo Hernández González

**Correo:** vhernandez@fisica.ugto.mx

**Institución de adscripción:** Universidad de Guanajuato

#### **INFORMACIÓN DEL PROYECTO**

**Problema o pregunta que dio origen al proyecto:** Cuáles son los procesos que dan lugar a las enfermedades denominadas tubulinopatías. Son enfermedades neurodegenerativas de origen genético y de muy reciente descripción, gravemente discapacitantes que inician a edades muy tempranas en donde hay diversas malformaciones del sistema nervioso central, incluyendo hipo y desmielinización, pero se conoce muy poco de esta enfermedad y su entendimiento ayudará a detectar casos de manera oportuna y mejorar sus tratamientos

**Objetivo del proyecto:** Estudiar los procesos que están involucrados en el desarrollo y progresión de las tubulinopatías

**Beneficio social del proyecto:** Detectamos y diagnosticamos al primer paciente en México de esta enfermedad y hemos detectado dos casos más. Pensamos que

esta enfermedad está subdiagnosticada; en el XLIII encuentro de la Academia Mexicana de Neurología se presentó este caso por primera vez y la comunidad de neurólogos acogió estos conocimientos con gran interés

**Importancia científica:** Nosotros poseemos el único modelo natural en el mundo para estudiar esta enfermedad, el cual caracterizamos. Hemos sido contactados por familiares de pacientes en países de Sudamérica y Europa para pedir información acerca de la enfermedad. Somos uno de los pocos grupos en el mundo que estudia estos procesos y combinamos la investigación clínica con la básica. Hemos propuesto y utilizado técnicas novedosas en el estudio mediante microscopía e imagenología. Analizamos también los procesos neurogénicos reactivos que podrían expandirse a otras enfermedades neurodegenerativas.