

Científico del Conicet Mendoza se sumó a una fundación global que estudia una enfermedad neurológica rara

01/05/2025



Un científico del **Conicet** de Mendoza fue nombrado miembro de una organización internacional que busca comprender y buscar una cura a las enfermedades causadas por la mutación del gen **YWHAG**. Un trastorno neurológico poco común que afecta a un número pequeño, pero creciente, de niños y adultos en todo el mundo.

Se trata de **Diego Bustos**, investigador en el Instituto de Histología y Embriología (IHEM, Conicet-UNCuyo), quien fue nombrado miembro del Consejo de Investigación y Asesoramiento de la [YWHAG Research Foundation](#).

YWHAG es un gen humano que codifica la proteína 14-3-3 gamma, que juega un papel crucial en la comunicación neuronal y otros procesos celulares. La mutación 394C>T en el gen YWHAG produce un cambio de aminoácido de arginina a cisteína en 14-3-3G. Esta sola modificación **genera problemas en el desarrollo y encefalopatía epiléptica en los niños portadores**, provocando un impacto significativo en los pacientes, sus familias y entornos cercanos.

La investigación de Bustos sobre las proteínas 14-3-3 inició durante su doctorado, donde descubrió la importancia del desorden estructural intrínseco en las proteínas asociadas a la proteína 14-3-3. Su laboratorio se centra en la señalización celular y las vías reguladas por dicha proteína.

El científico expresó la importancia de formar parte de esta fundación: **“Este nombramiento representa una oportunidad única** para hacer realidad la premisa *de la mesada al paciente*, reflejando ese camino vital que va desde los descubrimientos científicos hasta su aplicación concreta en beneficio de los pacientes. La enfermedad que aborda la Fundación tiene un origen autosómico dominante: basta con una sola copia alterada de un gen para que la condición se manifieste. Esta simple, pero contundente realidad genética, es el motor que nos impulsa a actuar con urgencia, precisión y esperanza”.

El Consejo de Investigación y Asesoramiento de la fundación es un pilar de experiencia y colaboración, reuniendo diversos talentos y perspectivas para profundizar en el complejo funcionamiento del gen YWHAG, con el compromiso compartido de impulsar la investigación, fomentar la comprensión y buscar avances terapéuticos.

El objetivo es forjar y dilucidar todas las vías y colaboraciones posibles para lograr tratamientos eficaces y la cura para las personas afectadas por la mutación genética YWHAG.

El board científico está conformado por más de veinte especialistas destacados de diversos países del mundo, principalmente de Estados Unidos y Europa. Bustos es el primer investigador de Iberoamérica. Sus integrantes se seleccionan por votación de los miembros activos del board y el período de gestión dura cinco años renovables.

“Recibir esta distinción es mucho más que un reconocimiento científico. Es una invitación a comprometerse aún más profundamente con una ciencia ética, crítica y constructiva, que oriente proyectos e investigaciones con impacto real. Es, además, una oportunidad transformadora para colaborar con colegas de excelencia, enriquecer el diálogo interdisciplinario y sumar esfuerzos en la búsqueda de una cura concreta para una enfermedad que afecta la vida de cientos de niños. Porque cuando la ciencia se hace con pasión, rigor y humanidad, se convierte en algo más que conocimiento”, concluyó el científico.

Fuente: Conicet y El Sol –
<https://www.elsol.com.ar/mendoza/cientifico-del-conicet-mendoza-se-sumo-a-una-fundacion-global-que-estudia-una-enfermedad-neurologica-rara/>