



La enfermedad de Batten

U.S. DEPARTMENT OF HEALTH
AND HUMAN SERVICES
National Institutes of Health

La enfermedad de Batten

¿Qué es la enfermedad de Batten?

La enfermedad de Batten es el nombre común para una amplia clase de trastornos hereditarios, fatales y poco frecuentes del sistema nervioso también conocidos como lipofuscinosis neuronal ceroidea (Neuronal Ceroid Lipofuscinoses, NCL). En estas enfermedades, un defecto en un gen específico desencadena una cascada de problemas que interfieren con la capacidad de una célula de reciclar ciertas moléculas. La enfermedad tiene varias formas que comparten algunas de las mismas características y síntomas, pero varían en gravedad y la edad cuando comienzan a aparecer los síntomas. Cada forma se produce por una mutación en un gen diferente. Aunque la “enfermedad de Batten” originalmente se refiere específicamente al inicio de la forma juvenil de NCL, el término enfermedad de Batten se usa para describir todas las formas de NCL.

La mayoría de las formas de la enfermedad de Batten/NCL por lo general comienzan durante la infancia. Los niños con la enfermedad a menudo lucen saludables y se desarrollan normalmente antes de que comiencen a presentar síntomas. Los niños con las formas infantil o infantil-tardía usualmente muestran síntomas antes del año de edad. Los síntomas frecuentes para la mayoría de las formas incluyen pérdida de la

visión, convulsiones, retraso y pérdida eventual de las habilidades previamente adquiridas, demencia y movimientos anormales. A medida que progresa la enfermedad, los niños pueden desarrollar uno o más síntomas que incluyen cambios de conducta y personalidad, torpeza, problemas de aprendizaje, poca concentración, confusión, ansiedad, problemas para dormir, movimientos involuntarios y movimientos lentos. Con el tiempo, los niños afectados pueden sufrir de convulsiones que empeoran y pérdida progresiva del lenguaje, del habla y de las capacidades intelectuales (demencia) y motoras. Al final, los niños con la enfermedad de Batten se vuelven ciegos, se confinan a una silla de ruedas, quedan postrados en cama, son incapaces de comunicarse y pierden todas las funciones cognitivas. No existe cura para estos trastornos, pero la Administración de Alimentos y Medicamentos de los EE. UU. aprobó un tratamiento para una de las formas (enfermedad CLN2) (vea la sección de Tratamiento).

Los niños con todas las formas de enfermedad de Batten tienen una expectativa de vida muy corta. Por lo general, el aumento de riesgo de muerte temprana depende de la forma de la enfermedad y la edad del niño al inicio de la enfermedad. Los niños con enfermedad de Batten infantil mueren prematuramente, a menudo en la infancia temprana, mientras que los que tienen formas de inicio tardío pueden vivir hasta la adolescencia o hasta los treinta. Si la enfermedad se desarrolla en la adultez, los síntomas tienden a ser más leves y pueden no afectar la expectativa de vida.

¿Qué causa la enfermedad de Batten?

La enfermedad de Batten es un trastorno genético hereditario que parece afectar la función de unos cuerpos diminutos dentro de las células llamados lisosomas. Los lisosomas son la “papelera de reciclaje” de la célula y regularmente descomponen desechos, proteínas y compuestos grasos naturales llamados lípidos en componentes pequeños que se pueden descartar o reciclar. Los lípidos incluyen ácidos grasos, aceites, ceras y esteroides. En la enfermedad de Batten/NCL, los genes mutados no producen las cantidades adecuadas de proteínas importantes para la función lisosomal. Cada gen (que representa una forma de la enfermedad) proporciona información para una proteína específica que, a su vez, es defectuosa y no se produce. Esas proteínas las necesitan las células cerebrales (neuronas) y otras células para trabajar eficientemente. La falta de una proteína funcional produce la acumulación anormal de material de “desecho” en los lisosomas (así como la acumulación anormal del residuo llamado lipofuscina que se sucede naturalmente como parte de la descomposición lisosomal de los lípidos). No se sabe si la lipofuscina en sí es tóxica o si la acumulación es un marcador de la alteración de la función lisosomal.

¿Cómo se clasifican las formas de la enfermedad de Batten y las NCL?

Los trastornos de NCL se clasifican por el gen que causa el trastorno, aunque a veces se describen por la edad del niño al momento en que comienzan a aparecer los síntomas. Cada gen se llama CLN (lipofuscinosis

ceroidea neuronal) y se le designa con un número diferente como su subtipo. Debido a las diferentes mutaciones genéticas, los signos y síntomas varían en gravedad y progreso a diferentes velocidades. Por lo general, los trastornos incluyen una combinación de pérdida de la visión, epilepsia y demencia. Algunas formas de NCL son:

Enfermedad CLN1, inicio infantil

El gen *CLN1*, que se encuentra en el cromosoma 1, dirige la producción de una enzima llamada tioesterasa de proteína de palmitoil 1 (Palmitoyl-Protein Thioesterase 1, PPT1). (Un cromosoma es una estructura como un hilo que contiene toda la información genética necesaria y que se encuentra dentro del núcleo de la mayoría de las células). Una deficiencia de la proteína PPT1 o su operación insuficiente permite la acumulación de lípidos y proteínas. En la forma infantil clásica, los síntomas se ven antes del primer año de edad y progresa rápidamente. Las habilidades del desarrollo como pararse, caminar y hablar no se alcanzan o se pierden gradualmente. Con frecuencia, los niños desarrollan convulsiones hacia los 2 años de edad y finalmente se vuelven ciegos. A los 3 años de edad, los niños pueden volverse completamente dependientes de sus cuidadores y algunos pueden ameritar una sonda de alimentación. La mayoría de los niños afectados mueren en la infancia temprana a media.

Enfermedad CLN1, inicio juvenil

Algunos niños con anomalías CLN1 desarrollan la enfermedad después de la infancia (alrededor de los 5 o 6 años de edad) y tienen

una progresión de la enfermedad más lenta. Los niños afectados pueden vivir hasta la adolescencia. Es posible que otros no desarrollen síntomas hasta la adolescencia y pueden alcanzar la adultez.

Enfermedad CLN2, inicio infantil tardío

El gen *CLN2*, que se encuentra en el cromosoma 11, produce una enzima llamada peptidasa tripeptidil 1 que descompone proteínas. La enzima es insuficientemente activa en la enfermedad CLN2. El retraso del desarrollo comienza alrededor del final de los 2 años de edad. Los niños desarrollan convulsiones y comienzan a perder gradualmente la capacidad de caminar y hablar. Las sacudidas involuntarias y breves de un músculo o grupo de músculos (llamadas sacudidas mioclónicas) por lo general comienzan alrededor de los 4 a 5 años de edad. Para los 6 años de edad, los niños son completamente dependientes de sus cuidadores y algunos pueden ameritar una sonda de alimentación. La mayoría de los niños con la enfermedad CLN2 mueren entre los 6 y los 12 años de edad.

Enfermedad CLN2, inicio tardío

Algunos niños con anomalías CLN2 desarrollan la enfermedad más tarde en la infancia (alrededor de los 6 o 7 años de edad) y tienen una progresión de la enfermedad más lenta. En la enfermedad CLN2 de inicio tardío, la pérdida de coordinación (ataxia) puede ser el síntoma inicial. Los niños afectados pueden vivir hasta la adolescencia.

Enfermedad CLN3, inicio juvenil (de 4 a 7 años de edad)

La enfermedad se produce por una mutación en el gen *CLN3*, que se encuentra en el cromosoma 16. El gen dirige la producción de una proteína llamada battenina, la cual se encuentra en las membranas celulares. A la mayoría de los niños que sufren de la enfermedad CLN3 les falta una parte en el gen, lo cual a su vez resulta en la incapacidad de producir la proteína. La pérdida progresiva y rápida de la visión comienza entre las edades de 4 y 7 años. Los niños desarrollan problemas de conducta y aprendizaje y disminución cognitiva lenta (demencia) y luego comienzan a tener convulsiones alrededor de los 10 años de edad. En la adolescencia, los niños afectados con la enfermedad CLN3 desarrollan movimientos lentos, rigidez y pérdida del equilibrio (a esto también se le denomina parkinsonismo). Así mismo, presentan problemas del habla y del lenguaje. A medida que crecen, los niños y adolescentes comienzan a aumentar su dependencia de los cuidadores. La mayoría de los niños con la enfermedad mueren entre los 15 y los 30 años de edad.

Enfermedad CLN4, inicio en la adultez

También conocida como enfermedad de Kufs tipo B, esta forma muy poco frecuente por lo general comienza en la adultez temprana (normalmente alrededor de los 30 años de edad) y produce problemas con el movimiento y demencia temprana. Los síntomas progresan lentamente, la enfermedad CLN4 no causa ceguera. Se relaciona con las mutaciones en el gen *DNAJC5*, que se encuentra en el cromosoma 20. La edad de la muerte varía entre los individuos afectados.

Enfermedad CLN5, variante de inicio infantil tardío

Esta enfermedad es causada por problemas con una proteína lisosomal llamada CLN5, cuya función se desconoce. El gen *CLN5* se encuentra en el cromosoma 13. Los niños progresan normalmente los primeros años de vida antes de comenzar a perder habilidades y desarrollar problemas de conducta. Las convulsiones y las sacudidas mioclónicas por lo general comienzan entre los 6 y los 13 años de edad. La visión se deteriora y al final se pierde. Los niños tienen discapacidades de aprendizaje y problemas de concentración y memoria. Algunos pueden ameritar una sonda de alimentación. La mayoría de los niños con CLN5 viven hasta la infancia tardía o la adolescencia.

Enfermedad CLN6, variante de inicio infantil tardío

El gen *CLN6*, que se encuentra en el cromosoma 15, dirige la producción de la proteína CLN6, también llamada linclina. La proteína se encuentra en las membranas celulares (más predominantemente en una estructura llamada retículo endoplasmático). Su función no se ha identificado. Los síntomas pueden variar entre los niños, pero por lo general comienzan después de los primeros años de vida e incluyen retraso del desarrollo, cambios de conducta y convulsiones. Al final, los niños pierden las habilidades de caminar, jugar y del habla. También desarrollan sacudidas mioclónicas, problemas para dormir y pérdida de la visión. La mayoría de los niños con CLN6 mueren durante la infancia tardía o en su adolescencia temprana.

Enfermedad CLN6, inicio en la adultez

También conocida como enfermedad de Kufs tipo A, esta forma de enfermedad CLN6 muestra signos en la adultez temprana que incluyen epilepsia, incapacidad de controlar los músculos de los brazos y las piernas (que resultan en una falta de equilibrio o coordinación o problemas para caminar) y disminución cognitiva progresiva y lenta.

Enfermedad CLN7, variante de inicio infantil tardío

Esta enfermedad se produce por mutaciones en el gen *CLN7* ubicado en el cromosoma 4, el cual produce la proteína MFSD8 (un miembro de la familia de proteínas llamada la *superfamilia facilitadora mayor*). Esta superfamilia está involucrada en el transporte de sustancias a través de las membranas celulares. Como con las otras formas de la enfermedad de Batten, el defecto del gen resulta en la falta de producción de la proteína. El retraso del desarrollo comienza después de unos años de lo que parece ser un niño con desarrollo normal. Por lo general, los niños presentan epilepsia entre los 3 y 7 años de edad junto con problemas para dormir y sacudidas mioclónicas. Los niños comienzan a perder la capacidad de caminar, jugar y hablar a medida que la enfermedad progresa con un avance rápido de los síntomas que se ve entre los 9 y 11 años de edad. La mayoría de los niños con el trastorno viven hasta la infancia tardía o la adolescencia.

Enfermedad CLN8 con epilepsia y retardo mental progresivo (Epilepsy with Progressive Mental Retardation, EPMR)

Las anomalías del gen *CLN8* producen epilepsia con disminución progresiva de la función mental. El gen, que se ubica en el cromosoma 8, codifica una proteína también llamada CLN8 que se encuentra en las membranas celulares (más predominantemente en el retículo endoplasmático, parte de la maquinaria de reciclaje de la célula). La función de la proteína no se ha identificado. El inicio de los síntomas se da entre los 5 y 10 años de edad e incluyen convulsiones, disminución cognitiva y cambios conductuales. Las convulsiones por lo general son muy intermitentes después de la adolescencia. En algunos individuos hay pérdida del habla. Los individuos afectados pueden alcanzar la adultez. Una forma muy poco frecuente del trastorno a veces se le llama síndrome de epilepsia del norte, debido a que aparece en ciertas familias en un área de Finlandia.

Enfermedad CLN8, variante de inicio tardío

Los niños afectados comienzan a mostrar síntomas entre los 2 y los 7 años de edad, los cuales incluyen pérdida de la visión, problemas cognitivos, inestabilidad, sacudidas mioclónicas y cambios de conducta. Los niños desarrollan una epilepsia resistente al tratamiento y una marcada pérdida de las habilidades cognitivas para los 10 años de edad. Muchos niños pierden la capacidad de caminar o estar de pie sin asistencia. La expectativa de vida es incierta; algunos niños han vivido hasta la segunda década de la vida.

Enfermedad CLN10

Esta enfermedad muy poco frecuente se produce por una mutación en el gen *CTSD*, ubicado en el cromosoma 11, que produce una proteína conocida como catepsina D. La catepsina D es una enzima que descompone otras proteínas en los lisosomas. La enfermedad por lo general se observa poco después del nacimiento, aunque puede presentarse más tarde en la infancia o la adultez. Algunos niños presentan microcefalia (un tamaño anormalmente pequeño de la cabeza con disminución del tamaño cerebral).

- En la forma congénita, las convulsiones pueden aparecer antes del nacimiento, pero son difíciles de diferenciar de los movimientos normales del bebé. Después del nacimiento, los bebés pueden tener convulsiones que no responden al tratamiento, problemas para respirar que progresan a insuficiencia respiratoria y apnea obstructiva del sueño. Los bebés pueden morir poco después del nacimiento o en las primeras semanas de vida.
- Una forma infantil tardía de la enfermedad se caracteriza por inicio tardío de los síntomas y progresión más lenta de la enfermedad. A medida que los niños crecen, desarrollan convulsiones y problemas progresivos de visión, equilibrio y de las habilidades intelectuales. Los individuos afectados también pueden tener problemas para coordinar los movimientos musculares y problemas para caminar (llamado ataxia) así como músculos muy rígidos (espasticidad). Los niños con la enfermedad a menudo fallecen en la infancia temprana.

¿Cuántas personas tienen estos trastornos?

Se desconoce cuántas personas tienen la enfermedad de Batten, pero según algunas estimaciones puede ser tan frecuente como en 1 de cada 12,500 personas en algunas poblaciones. Afecta a un estimado de 2 a 4 niños por cada 100,000 en los Estados Unidos. Muchos más individuos pueden ser portadores (vea a continuación) de un gen defectuoso que puede producir cualquiera de las enfermedades NCL. Aunque las enfermedades NCL son poco frecuentes, las variantes de inicio infantil son los trastornos neurodegenerativos más comunes de la infancia. En ocasiones, la enfermedad NCL se presenta en más de una persona en las familias que portan los genes defectuosos.

¿Cómo se hereda la NCL?

Las personas normalmente tienen dos copias del mismo gen en sus células, una viene del padre y la otra de la madre. Esto significa que, en algunos casos, las células tienen un sistema de “respaldo” si solo se necesita una copia para que la célula funcione adecuadamente. La enfermedad de Batten se produce cuando ambas copias (una de cada padre) del gen específico que produce la enfermedad son defectuosas. Esto se conoce como enfermedad autosómica recesiva. Las personas que solo tienen una copia defectuosa (portadores) no desarrollarán los síntomas y por lo general no saben de su condición de portador. Una excepción poco frecuente puede ser para la NCL adulta (vea a continuación).

Si ambos padres portan un gen defectuoso que produce NCL, existe una posibilidad de 1

en 4 durante cada embarazo de tener un hijo con la enfermedad. Al mismo tiempo, durante cada embarazo existe un 50 por ciento de probabilidad de que el bebé herede solo una copia del gen defectuoso, lo que lo convertiría en “portador” como el padre, ya que heredará una copia normal del otro padre. Los portadores a menudo no se ven afectados por la enfermedad, pero pueden transmitir el gen anómalo a sus hijos de manera similar a como ellos lo heredaron de sus propios padres. Por último, existe una posibilidad de 1 en 4 de que el bebé herede dos genes completamente normales.

Los hijos cuyos padres tienen la enfermedad de Batten y los hijos de padres portadores de un gen NCL que produce el trastorno pero que no están gravemente afectados por el trastorno, tienen riesgo de presentar cualquier forma de la enfermedad.

La NCL adulto/enfermedad de Kufs tipo B se puede heredar como autosómica recesiva o, con menos frecuencia, como un trastorno autosómico dominante. En la herencia autosómica dominante, cada persona que hereda un gen defectuoso de la enfermedad desarrolla la enfermedad, incluso cuando hayan heredado una copia normal.

¿Cómo se diagnostican estos trastornos?

Después de la revisión de los antecedentes médicos personales y familiares de la persona y del examen neurológico, se pueden usar varias pruebas para diagnosticar la enfermedad de Batten y otras lipofuscinoses ceroides neuronales. Actualmente la mayoría de los diagnósticos de la enfermedad de Batten

se realizan por pruebas genéticas. Las posibles pruebas diagnósticas incluyen:

- El *análisis de ADN/prueba genética*, puede confirmar la presencia de un gen mutado que produce la enfermedad NCL, así como se puede usar en el diagnóstico prenatal (antes del nacimiento) de la enfermedad. De manera creciente, los genes NCL están siendo incluidos en las series genéticas de epilepsia disponibles comercialmente que examinan varios genes al mismo tiempo.
- La *medición de la actividad enzimática* se puede usar para confirmar o descartar la enfermedad CLN1 y CLN2.
- Las *pruebas de sangre u orina* pueden detectar anomalías que sugieran enfermedad de Batten. Por ejemplo, los niveles elevados de un químico llamado dolicol se encuentran en la orina de muchas personas con NCL y la presencia de glóbulos blancos anormales que contienen orificios o cavidades (llamados linfocitos vacuolados) es frecuente en ciertas mutaciones de la enfermedad.
- La *muestra de piel o tejido* puede mostrar distintas formas que produce la acumulación de lipofuscina (algunas parecen medias lunas mientras que otras parecen huellas dactilares) cuando se observan bajo un microscopio especial. La lipofuscina también adquiere un color amarillo verdoso cuando se observa bajo un microscopio de luz ultravioleta.
- El *electroencefalograma (EEG)* monitorea la actividad cerebral a través del cráneo usando electrodos que se colocan en el cuero cabelludo. Los patrones indicadores de la actividad eléctrica del cerebro sugieren que un individuo

tiene convulsiones y algunos patrones junto con los hallazgos del examen y los antecedentes clínicos pueden ser fuertemente sugestivos de un tipo específico de enfermedad NCL.

- Los *estudios eléctricos de los ojos*, que incluyen respuestas de evocados visuales (que miden la actividad eléctrica del cerebro generada por la visión) y electroretinografías (usadas para detectar anomalías de la retina), pueden identificar varios problemas oculares frecuentes en muchas NCL. El color amarillo verdoso de la lipofuscina a veces se puede detectar en el examen del fondo de ojo. Estas pruebas se realizan con menos frecuencia ahora, ya que la mayoría de los diagnósticos se pueden hacer con la prueba de ADN.
- Las *imágenes diagnósticas* usando tomografía computarizada (Computed Tomography, CT) y resonancia magnética (Magnetic Resonance Imaging, RMI) pueden ayudar a los médicos a buscar cambios en la apariencia del cerebro.

¿Existe algún tratamiento?

No se conoce ningún tratamiento específico que pueda revertir los síntomas de cualquier forma de la enfermedad de Batten. En 2017, la Administración de Alimentos y Medicamentos aprobó una terapia de reemplazo enzimático para la enfermedad CLN2 (deficiencia de TTP1) llamada cerliponase alfa (Brineura®) que ha demostrado enlentecer o detener la progresión de los síntomas. No existen tratamientos que puedan enlentecer o detener la progresión de la enfermedad para otros trastornos de NCL.

A veces, las convulsiones se pueden reducir o controlar con medicamentos anticonvulsivantes.

Otros medicamentos están disponibles para tratar la ansiedad, la depresión, el parkinsonismo (la rigidez y la dificultad para caminar o hacer actividades) y la espasticidad (rigidez muscular). Otros problemas médicos se pueden tratar adecuadamente a medida que se presenten. La fisioterapia y la terapia ocupacional pueden ayudar a los que tienen la enfermedad a conservar la función mientras sea posible. Los grupos de apoyo pueden ayudar a los niños, adultos y familias afectados a compartir preocupaciones y experiencias comunes, y a lidiar con los síntomas graves de la enfermedad.

¿Qué se está investigando?

El National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS), parte de los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health, NIH), realiza investigaciones y apoya estudios del cerebro y del sistema nervioso central a través de subsidios a instituciones médicas importantes a lo largo del país. Los NIH son el partidario principal de la investigación biomédica en el mundo.

Mucha de la investigación del NINDS sobre la enfermedad de Batten y las lipofuscinoses ceroides neuronales se enfocan en obtener un mejor entendimiento de la enfermedad, la terapia genética y el desarrollo de medicamentos nuevos para tratar los trastornos.

Enfermedad CLN1

Los científicos están usando un virus seguro modificado para administrar un gen funcional de reemplazo al cerebro (terapia genética). En

la terapia genética, el código genético corregido se une a un virus adenoasociado (un virus pequeño que produce una reacción inmunitaria muy ligera que no parece ser nociva para los humanos) y el virus permite que el gen se libere a las células en sitios específicos. Los científicos esperan que el reemplazo genético asuma o restaure la producción de la proteína en la célula. Otros investigadores están usando un nuevo virus adenoasociado para entender la mutación genética en la enfermedad NCL de inicio juvenil y cómo contribuye a la pérdida de las células nerviosas. Los investigadores esperan que los resultados determinen si el virus será eficaz para tratar la enfermedad en humanos.

Los científicos están combinando terapia genética con trasplante de médula ósea para tratar la enfermedad de Batten infantil. Por medio de un modelo de ratón de la enfermedad, hallaron cierta efectividad en el uso de la terapia genética aislada, pero sin un aumento detectable de la actividad del tioesterato de proteína de palmitoil-1 (PPT1) en el cerebro usando solo trasplante de médula ósea. La terapia combinada demostró aumentar el tiempo de vida con mejoría de la función motora. Los investigadores esperan determinar la efectividad de nuevas combinaciones de medicamentos de molécula pequeña, terapia genética y trasplante médula ósea en este modelo de la enfermedad. Ninguno de estos estudios se ha hecho en niños que sufren de la enfermedad CLN1.

Los investigadores de los NIH identificaron un posible nuevo medicamento, la molécula NtBuHA, para tratar la enfermedad CLN1. Los científicos probaron la molécula NtBuHA

en un modelo de ratón de la enfermedad y encontraron que el compuesto disminuía en gran medida la acumulación de cera, protegía las neuronas en el cerebro, enlentecía el deterioro de la coordinación motora y aumentaba el tiempo de vida del animal. Otro proyecto molecular está estudiando la ketamina lantionina, un compuesto natural que se encuentra en el cerebro y que activa la capacidad de la célula de reciclar su contenido (proceso llamado autofagia). El compuesto y su derivado, ketamina lantionina etil éster, han demostrado tener propiedades neuroprotectoras y puede llevar a investigar el desarrollo de nuevas moléculas capaces de tratar una variedad de trastornos neurológicos en los que se ha alterado el proceso de reciclaje celular.

Enfermedad CLN2

Muchos estudios buscan evaluar la evolución natural de la enfermedad de Batten y encontrar maneras de tratarla. Un proyecto financiado por el NINDS está estudiando las características genéticas observables de cómo progresa la enfermedad en niños de todas las edades a quienes se les diagnosticó enfermedad de Batten infantil tardía. El estudio se realiza en paralelo con un estudio apoyado por los NIH que está evaluando la efectividad de un nuevo medicamento para el trastorno que se administrará por terapia genética. Otro estudio refinará y validará la Escala de Puntos Unificada de la Enfermedad de Batten como instrumento de evaluación clínica de la enfermedad de Batten. Actualmente no hay estudios clínicos sistemáticos de la enfermedad de Batten que usen un instrumento de evaluación estandarizado.

Enfermedad CLN3

El aminoácido glutamato, un químico involucrado en la manera cómo las células hablan entre sí, se recicla constantemente por medio de las neuronas y células de soporte. El exceso de glutamato puede dañar o destruir las células nerviosas y se han encontrado niveles elevados en el cerebro de niños con la mutación del gen *CLN3*. Los investigadores financiados por el NINDS están usando un modelo de ratón para investigar las vías de reciclaje metabólico responsables de la regulación de los niveles de glutamato en el cerebro. Al estudiar un compuesto que pudiera mejorar la capacidad de apoyar a las células a reciclar glutamato y evitar su toxicidad en las neuronas, los investigadores esperan desarrollar una posible terapia para niños con enfermedad de Batten juvenil.

Es probable que se requieran varios medicamentos o enfoques, o una combinación de varios medicamentos con actividad anticeroidea junto con terapia genética como tratamiento para las diferentes NCL.

El NINDS ayuda a financiar la Red de Enfermedades Lisosomales, una red combinada de centros de investigación, investigadores clínicos, grupos de defensa de pacientes y otras partes interesadas que abogan por la investigación sobre el diagnóstico, manejo y tratamiento de las enfermedades lisosomales y afines, que incluyen la enfermedad de Batten. El énfasis de la investigación incluye el análisis cuantitativo de la estructura y función del sistema nervioso central, el desarrollo de biomarcadores (medidas biológicas que pueden indicar la presencia o predecir de manera precisa

la velocidad de progresión de la enfermedad en una persona o la eficacia de una terapia) y estudios longitudinales de la evolución natural y del tratamiento de la enfermedad.

Para obtener información adicional sobre la investigación clínica sobre la enfermedad de Batten y los trastornos NCL, visite ClinicalTrials.gov (www.clinicaltrials.gov), un registro y base de datos de resultados de estudios clínicos de participantes humanos realizados alrededor del mundo. Puede encontrar más información sobre la investigación de los trastornos NCL que realiza el NINDS y otros institutos y centros de los NIH usando NIH RePORTER (projectreporter.nih.gov), una base de datos de búsqueda de los proyectos de investigación actuales y pasados.

¿Cómo puedo ayudar a la investigación?

El NINDS apoya a **NIH NeuroBioBank** (www.neurobiobank.nih.gov), un esfuerzo de colaboración que involucra a varios bancos de muestras cerebrales a lo largo de los Estados Unidos que suministra tejido de personas con trastornos neurológicos y de otro tipo a los investigadores. Se necesita tejido de personas con enfermedad de Batten para permitirles a los científicos que estudien este trastorno más intensamente. El objetivo es aumentar la disponibilidad y el acceso a muestras de alta calidad para la investigación para entender las bases neurológicas de la enfermedad. Los posibles donantes pueden comenzar el proceso de inscripción visitando www.neurobiobank.nih.gov.

¿Dónde puedo obtener más información?

Para obtener más información sobre los trastornos neurológicos o los programas de investigación que financia el NINDS, comuníquese con la Red de Información y Recursos Cerebrales (Brain Resources and Information Network, BRAIN) del Instituto a través de:

BRAIN

P.O. Box 5801
Bethesda, MD 20824
800-352-9424
www.ninds.nih.gov

También hay información disponible sobre la enfermedad de Batten de las siguientes organizaciones:

Batten Disease Support and Research Association

2780 Airport Drive, Suite 342
Columbus, OH 43219
800-448-4570
<https://bdsra.org/>

Child Neurology Foundation

201 Chicago Avenue #200
Minneapolis, MN 55415
612.928.6325
www.childneurologyfoundation.org

U.S. National Library of Medicine

National Institutes of Health
8600 Rockville Pike
Bethesda, MD 20894
301-594-5983
888-346-3656
www.nlm.nih.gov



National Institute of
Neurological Disorders
and Stroke

NIH . . . Turning Discovery Into Health

Preparado por:

Office of Communications and Public Liaison
National Institute of Neurological Disorders and Stroke
National Institutes of Health
Department of Health and Human Services
Bethesda, Maryland 20892-2540