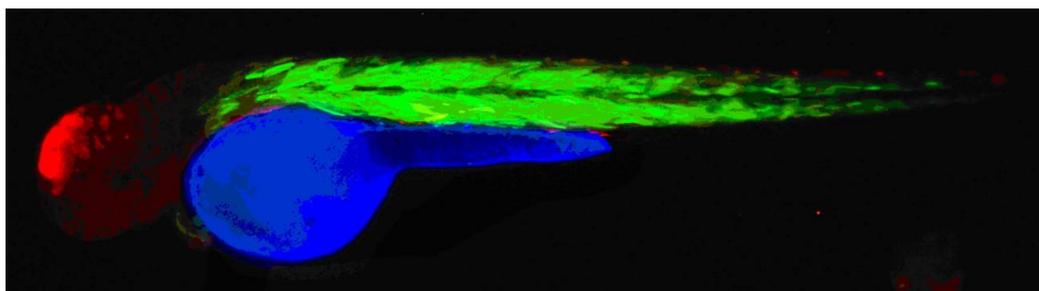


Identifican una de las causas de la predisposición genética a padecer cáncer de colon

Un equipo europeo, en el que han participado varios investigadores españoles, ha logrado identificar una de las causas moleculares de la predisposición genética a padecer cáncer de colon. El estudio, que aparece publicado en el último número de la revista *PLoS Genetics*, esclarece por qué el gen considerado marcador de riesgo de la patología contribuye al desarrollo de la enfermedad.

SINC

17/9/2010 14:04 CEST



Ensayo en un pez cebra de la actividad represora de la región reguladora estudiada por los investigadores. [Imagen](#): CSIC.

Científicos del Reino Unido, España, Finlandia y Holanda acaban de publicar en la revista *PLoS Genetics* un trabajo que aclara por qué el gen considerado marcador de riesgo del cáncer de colon propicia que se desarrolle esta enfermedad.

La investigación es fruto de la colaboración de los grupos dirigidos por José Luis Gómez-Skarmeta, del Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (centro mixto CSIC-Universidad Pablo de Olavide) en Sevilla, por Miguel Manzanares, del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (ISCIII) en Madrid, y por Richard Houlston, del Institute of Cancer Research en el Reino Unido). También ha participado el Centro Nacional de Investigaciones Biomédicas en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

Tras realizar experimentos con ratones, ranas y peces, así como estudios en cultivos celulares humanos y ensayos de conformación tridimensional de

ADN, los investigadores han observado que una región no codificante próxima al gen EIF3H contribuye a regular su expresión.

“En condiciones normales, esta región provoca que la expresión del gen se encuentre reprimida. Sin embargo, en pacientes con riesgo a padecer cáncer colorectal, existe una mutación de un nucleótido en esta región que impide que actúe como regulador negativo de dicho gen, por lo que sus niveles se incrementan y el riesgo de sufrir dicho tipo de cáncer aumenta”, explica Gómez-Skarmeta.

Avances en el conocimiento de la enfermedad

Estudios anteriores de asociación genómica a gran escala ya habían relacionado esta zona de ADN del genoma con un incremento en las probabilidades de padecer cáncer colorectal, pero hasta ahora no se había identificado ni la mutación que causa el riesgo ni el mecanismo molecular que lo explicaba. Estos trabajos demostraron también que el aumento de expresión del gen EIF3H incrementa el crecimiento y la capacidad invasiva de las células de cáncer colorectal.

“Todos estos datos permiten establecer un modelo en el cual una mutación en un sólo nucleótido elimina la actividad represora sobre un gen cuyos niveles de expresión deben estar atenuados para evitar la ‘malignización’ de las células del colon”, agrega el investigador Miguel Manzanares, del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares.

El estudio, que se enmarca dentro del esfuerzo que está realizando la comunidad científica para identificar aquellas mutaciones genéticas que confieren susceptibilidad a numerosas enfermedades humanas, abre la puerta al diseño de futuras estrategias terapéuticas.

El proceso de búsqueda de los genes defectuosos se basa en la comparación de genomas. Las diferencias entre ellos son mínimas, ya que sólo algunas letras del código, los llamados nucleótidos, varían.

“Sin embargo, junto a estos estudios genéticos, son también necesarios trabajos funcionales, como el desarrollado por los científicos españoles. De esta manera, no sólo es posible conocer el gen responsable, sino también

por qué éste contribuye al desarrollo de la enfermedad”, apuntan los investigadores.

Referencia bibliográfica:

Alan M. Pittman, Silvia Naranjo, Sanni E. Jalava, Philip Twiss, Yussanne Ma, Bianca Olver, Amy Lloyd, Jayaram Vijayakrishnan¹, Mobshra Qureshi, Meter Broderick, Tom van Wezel, Hans Morreau, Sari Tuupanen, Lauri A. Aaltonen, M. Eva Alonso, Miguel Manzanares, Angela Gavilán, Tapio Visakorpi, José Luis Gómez-Skarmeta, Richard S. Houlston. “[Allelic Variation at the 8q23.3 Colorectal Cancer Risk Locus Functions as a Cis-Acting Regulator of EIF3H](#)”. *PLoS Genetics* 6(9): e1001126. Doi:10.1371/journal.pgen.1001126.

Derechos: **Creative Commons**

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)