

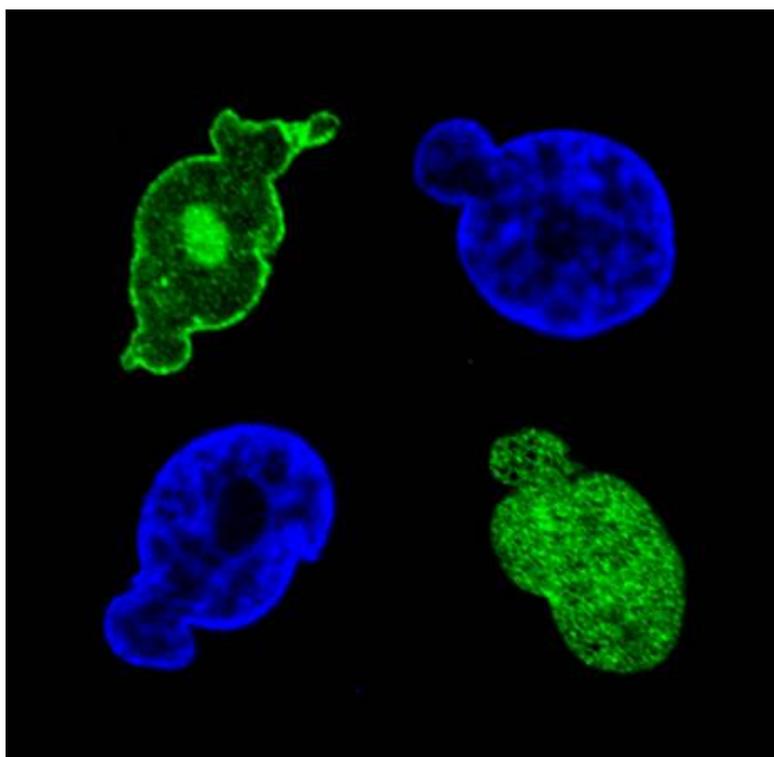
EL ADN DE DOS FAMILIAS ESPAÑOLAS PERMITE DESENTRAÑAR LA CAUSA DE UNA ENFERMEDAD RARA

Identifican un nuevo gen que produce envejecimiento precoz

Un estudio español basado en la secuenciación del genoma de pacientes con progeria ha permitido identificar una nueva forma hereditaria de esta enfermedad y descubrir el gen mutante responsable de su desarrollo. La investigación, que publica hoy la revista *American Journal of Human Genetics*, es la primera de este tipo en España y proporciona nuevas claves sobre los mecanismos moleculares del envejecimiento humano.

FICYT

5/5/2011 18:01 CEST



Alteraciones nucleares en células de pacientes con envejecimiento acelerado hereditario. [Foto](#) cedida por los investigadores.

Dos familias españolas con pacientes aquejados por los mismos síntomas pusieron sobre la pista a los científicos de la Universidad de Oviedo, del Instituto Universitario de Oncología del Principado de Asturias y del Instituto de Medicina Oncológica y Molecular de Asturias, en un estudio coordinado por el Dr. Carlos López-Otín, catedrático de Bioquímica y Biología Molecular

de la Universidad de Oviedo.

“A partir de los dos años de edad, los dos pacientes estudiados comenzaron a presentar evidentes signos de envejecimiento acelerado, entre los que destacaban especialmente los problemas óseos”, describe el Dr. Rubén Cabanillas, del Instituto de Medicina Oncológica y Molecular de Asturias. “La evaluación clínica detallada de estos pacientes reveló que ambos tenían las mismas alteraciones patológicas, pero no se correspondían exactamente con ninguna enfermedad conocida hasta el momento. Además, ambos pacientes carecían de mutaciones en los dos genes que hasta la fecha se habían descrito como responsables de enfermedades semejantes”, señala.

Una enfermedad desconocida

Para tratar de identificar la alteración genética responsable de esta nueva enfermedad, los científicos secuenciaron toda la parte del genoma codificante de proteínas de uno de los pacientes así como de sus padres. El resultado, tal y como explican los investigadores, es que la secuenciación del genoma de esta familia ha permitido identificar una mutación en un gen denominado BANF1, que hasta el momento no se había descrito como responsable de ninguna enfermedad. “Las nuevas técnicas de secuenciación nos permiten llevar a cabo este tipo de estudios, que hace apenas tres años eran impensables”, comenta el Dr. Xose Antón Puente, profesor de la Universidad de Oviedo.

El estudio molecular del paciente de la segunda familia permitió confirmar la presencia de exactamente la misma mutación en su genoma, explica el equipo investigador. Estudios adicionales han permitido demostrar que esta mutación provoca una gran disminución de los niveles de la proteína codificada por el gen BANF1, lo que da lugar a defectos en la membrana nuclear. Esta estructura es la cubierta que envuelve el núcleo de una célula, donde se encuentra el ADN, por lo que su alteración provoca numerosos cambios en el organismo. Finalmente, el trabajo también ha demostrado que la introducción del gen normal en las células aisladas de estos pacientes es suficiente para recuperar la estructura correcta de la membrana nuclear.

Hacia una posible aproximación terapéutica

Estudios previos habían demostrado que la mutación de otros genes implicados en la formación de la envoltura nuclear, como los denominados LMNA o ZMPSTE24, provocan el desarrollo de otros síndromes de envejecimiento acelerado. Estos trabajos han permitido al grupo de la Universidad de Oviedo diseñar un tratamiento para la progeria de Hutchinson-Gilford que en la actualidad se está ensayando en pacientes de todo el mundo.

En este sentido, el Dr. López-Otín señala: “es posible que el descubrimiento del gen mutado responsable de este nuevo síndrome de envejecimiento acelerado permita el futuro desarrollo de alguna aproximación terapéutica para estos pacientes. En cualquier caso, el trabajo que ahora publicamos reafirma la gran utilidad de la secuenciación de genomas para el estudio de enfermedades raras e ilustra el enorme potencial de esta tecnología para profundizar en el conocimiento de la biología humana”.

Un misterio tan viejo como el ser humano

Los científicos tratan de arrojar luz sobre las causas y procesos bioquímicos que nos llevan a envejecer. “El envejecimiento es un proceso muy complejo que afecta a la mayor parte de las funciones biológicas de un organismo, pero cuyas causas moleculares aún se desconocen en gran medida”, explica el Dr. Carlos López-Otín. “Durante los últimos años, nuestro conocimiento de los mecanismos moleculares responsables del envejecimiento humano se ha incrementado gracias al estudio de este grupo de enfermedades raras denominadas progerias, que provocan el envejecimiento acelerado de los pacientes y que ofrecen claves para comprender mejor el envejecimiento normal”.

Los grupos participantes en este proyecto están financiados por el Ministerio de Ciencia e Innovación, la Obra Social Cajastur y las Fundaciones FICYT, María Cristina Masaveu Peterson, Centro Médico de Asturias y Marcelino Botín.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

CARLOS LÓPEZ-OTÍN | UNIVERSIDAD DE OVIEDO | IUOPA | IMOMA |
XOSE ANTÓN PUENTE | RUBÉN CABANILLAS | FICYT | ENVEJECIMIENTO |

PROGERIA |

Creative Commons 4.0

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