

## Se descubre el gen que causa la forma más común de ceguera hereditaria

EYS (*eyes shut*, ojos cerrados en inglés) es el nombre del nuevo gen de expresión ocular descubierto por un equipo de investigación andaluz. El estudio, publicado online en la revista *Nature Genetics*, ha demostrado que se trata del gen de mayor dimensión expresado hasta el momento en esta zona, además del quinto gen más grande del genoma humano.

HVR

6/10/2008 16:33 CEST

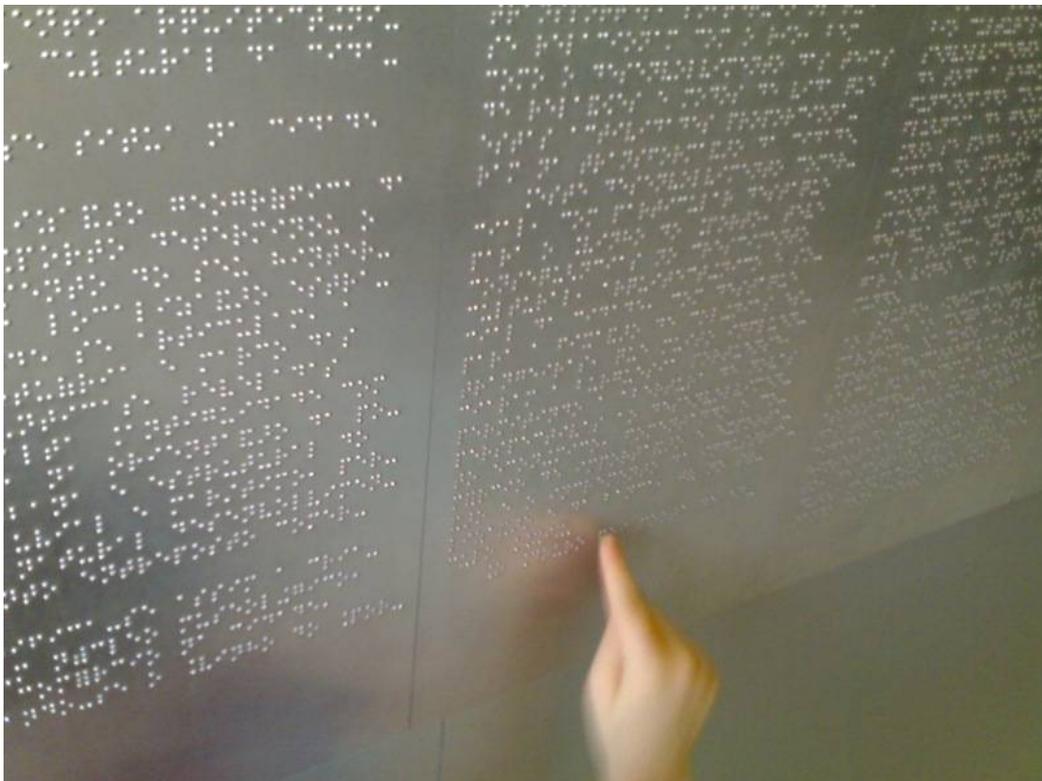


Foto: Peter Rukavina.

El gen, completamente desconocido hasta el momento, se expresa en la capa de fotorreceptores de la retina. Cuando dicho gen sufre una mutación, provoca fallos en la estructura de ésta, produciendo su degeneración y la consiguiente ceguera en las personas afectadas.

El equipo de investigación, formado por científicos de Hospitales Universitarios Virgen del Rocío y del Centro Andaluz de Biología Molecular y

Medicina Regenerativa (CABIMER), ha encontrado en el nuevo gen la misma estructura del gen *eys* de *Drosophila melanogaster* (conocida también como mosca del vinagre o de la fruta), que codifica una proteína implicada en la modelación de la arquitectura de la retina.

La identificación de EYS permitirá ofrecer consejo genético a las más familias que padecen retinosis pigmentaria. Actualmente, el 70% de pacientes que sufre esta enfermedad, la más frecuente dentro del grupo de distrofias hereditarias de retina, no dispone de un diagnóstico genético al no conocerse la alteración genética que se va transmitiendo en su familia de generación en generación.

El patrón recesivo (ambos padres transmiten el defecto genético) es el más común en la retinosis pigmentaria, siendo la enfermedad muy heterogénea, con numerosos genes y mutaciones, y obligando a realizar estudios personalizados a cada familia. El desarrollo de nuevos tratamientos es otra posible transferencia a la práctica clínica que conlleva la identificación de EYS.

Asimismo, el análisis a gran escala de la secuencia de EYS permitirá identificar a aquellas familias a nivel mundial en las que la retinosis pigmentaria está causada por alteraciones de dicho gen. Estos estudios poblacionales son clave para establecer los datos de prevalencia definitivos y caracterizar la relación que hay entre las mutaciones y los síntomas de la enfermedad, al mismo tiempo que permitirán hacer una clasificación clínica y genética de la misma.

La puesta a disposición de la secuencia y estructura de dominios de EYS ofrece a la comunidad científica la posibilidad de realizar estudios *in vitro* para desvelar la función de este gen y el proceso que da lugar a la enfermedad. La caracterización de la ruta en que EYS participa en condiciones normales puede ayudar a identificar otros genes cuya alteración también provoca esta enfermedad u otras distrofias hereditarias de retina.

Por último, está el interés que despierta el descubrimiento de este gen desde el punto de vista evolutivo, ya que en los cien millones de años de evolución de los mamíferos, ha desaparecido en algunos de ellos (como el ratón o la oveja) y se ha conservado prácticamente intacto desde la mosca del vinagre

al ser humano.

### Diez años de investigación

Diez años han transcurrido desde que en 1998, la Unidad de Genética, Reproducción y Medicina Fetal que dirige el doctor Guillermo Antiñolo, director del Plan Andaluz de Genética, protagonizara el importante hallazgo científico que iniciaría la búsqueda del gen EYS: la identificación de una nueva región del genoma (RP25) relacionada con la enfermedad.

En un intento de aunar esfuerzos en la lucha contra esta enfermedad que afecta a 1 de cada 2.500/3.000 personas, el equipo del director de la Unidad de Genética, Reproducción y Medicina Fetal de Hospitales Universitarios Virgen del Rocío, Guillermo Antiñolo, se unió con el del científico británico Shomi Bhattacharya, actual director del Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa (CABIMER), obteniendo el excelente resultado dado a conocer hoy.

Copyright: **Creative Commons**

TAGS

GEN | CEGUERA |

Creative Commons 4.0

You can copy, distribute and transform the contents of SINC. [Read the conditions of our license](#)