

Demuestran que el gen ATM interviene en la reparación del ADN con extremos bloqueados

Científicos de Sevilla han demostrado que, al contrario de lo que se creía hasta la fecha, el gen ATM sí desempeña un papel relevante en la reparación de roturas en la doble hebra de ADN, pero exclusivamente cuando estas hebras tienen los extremos 'sucios', es decir, cuando están bloqueadas y no se pueden reparar fácilmente.

US

6/3/2014 13:24 CEST



Felipe Cortés (a la izquierda) junto al resto de autores de la investigación. / US

El grupo de investigación del Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa (CABIMER) y el departamento de Genética de la Universidad de Sevilla (US) ha demostrado que, al contrario de lo que se creía hasta la fecha, el gen denominado ATM –localizado en el brazo largo del cromosoma 11 humano– sí desempeña un papel relevante en la reparación de roturas en la doble hebra de ADN,

Pero según el último número de *Nature Communications*, esta función ocurre exclusivamente cuando estas hebras tienen los extremos ‘sucios’, es decir, cuando están bloqueadas y no se pueden reparar fácilmente.

Esta función ocurre exclusivamente cuando estas hebras de ADN tienen los extremos ‘sucios’, es decir, cuando están bloqueadas y no se pueden reparar fácilmente

Los expertos revelan que esta nueva función de ATM es importante para la supervivencia celular y el mantenimiento de la integridad del genoma, factores que son la base de procesos degenerativos y tumorales, y que, por lo tanto, pueden estar relacionados con patologías como la Ataxia Telangiectasia (A-T).

“Proponemos que la acumulación de roturas de ADN ‘sucias’ sin reparar o mal reparadas puede ser la base molecular de la A-T y quizás de otras enfermedades relacionadas”, afirma [Felipe Cortés Ledesma](#), autor principal del estudio y profesor de la US, quien explica que las roturas de ADN tienen que repararse de forma eficiente y exacta, ya que de lo contrario pueden generar problemas degenerativos, particularmente evidentes en el sistema nervioso, o disparar procesos tumorales.

Un ejemplo de esta relación entre roturas de ADN y enfermedad es el síndrome genético A-T, una enfermedad rara que se caracteriza, entre otros síntomas, por una propensión a desarrollar tumores de origen linfóide y, sobre todo, por problemas en la coordinación de los movimientos, o ataxia, causada por una degeneración progresiva del cerebelo que se empieza a manifestar a partir del primer o segundo año de vida y llega a incapacitar

muy severamente a los pacientes a edades muy tempranas.

Desde 1995 se sabe que la A-T está causada por mutaciones en un gen llamado ATM, un factor fundamental (quizás el más importante) en la señalización de roturas de ADN, pero que, paradójicamente, no parecía que su influencia fuese significativa en la reparación hasta este momento.

El profesor Cortés detalla que “las roturas que ocurren en el ADN, ya sea de forma espontánea o inducida por agentes externos, son de naturaleza heterogénea, es decir, una mezcla de ‘limpias’ y ‘sucias’, y en este caso son estas últimas las que no se reparan de forma eficiente y correcta en los pacientes de A-T, lo que influye en la patogénesis de la enfermedad”.

Estos expertos han recibido financiación de la Asociación Española Familia Ataxia Telangiectasia (AEFAT) para una beca predoctoral que va a asegurar la continuidad de estos estudios en los laboratorios del CABIMER. “Estamos interesados en entender cuál es la función específica de ATM en la reparación de roturas de ADN bloqueadas y qué otros factores pueden estar implicados. Además, estamos tratando de establecer una relación directa entre estas roturas ‘sucias’ y la patogénesis de la A-T”.

Referencia bibliográfica:

<http://www.nature.com/ncomms/2014/140227/ncomms4347/full/ncomms4347.html>

Derechos: **Creative Commons**

Creative Commons 4.0

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

