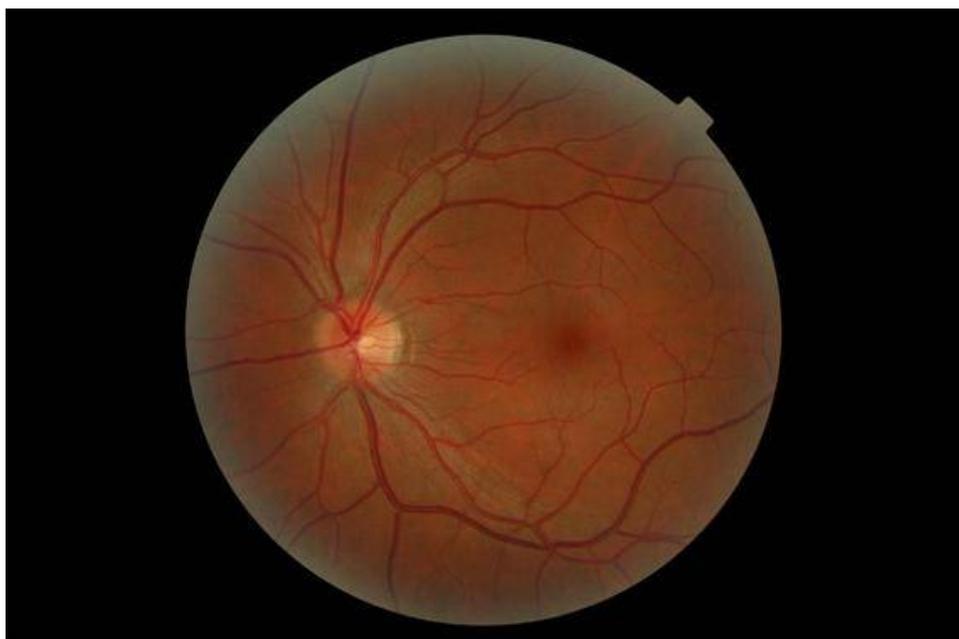


Identifican en dos familias españolas un nuevo gen asociado a retinosis pigmentaria

Científicos de varias instituciones españolas han utilizado técnicas de secuenciación de todo el exoma para descubrir mutaciones del gen ZNF408 en dos familias españolas no relacionadas entre sí y que están afectadas por retinosis pigmentaria. El gen podrá ahora incluirse en los paneles de diagnóstico genético de esta enfermedad, hereditaria y poco frecuente, para facilitar su diagnóstico precoz, la identificación de portadores y la apertura de nuevas vías de investigación en su tratamiento, según los autores.

CIBER

23/4/2015 14:00 CEST



La enfermedad, hereditaria y poco frecuente, se caracteriza por la pérdida progresiva de la capacidad visual como consecuencia de la muerte de las células fotorreceptoras. / ONCE

Un equipo de Investigadores españoles han identificado un nuevo gen responsable de retinosis pigmentaria. En este trabajo, liderado por la doctora Carmen Ayuso, del Instituto de Investigación Sanitaria-Fundación Jiménez Díaz y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) del Instituto de Salud Carlos III, se han utilizado las técnicas de secuenciación de todo el exoma para descubrir mutaciones en el gen ZNF408 en dos familias españolas no relacionadas entre sí afectadas por retinosis pigmentaria.

Describen además la localización de la proteína producto de este gen, sus efectos en la retina y el fenotipo clínico de los pacientes

En esta investigación, publicada en *Human Molecular Genetics*, se describe además la localización de la proteína producto de este gen, sus efectos en la retina y el fenotipo clínico de los pacientes. Los investigadores sugieren que el gen *ZNF408* tiene un papel importante en el desarrollo del ojo, ya que puede cumplir funciones esenciales en el mantenimiento de la homeostasis de la retina, además de su papel en el desarrollo vascular. Este gen ya se había asociado previamente a otra patología ocular y ahora por primera vez se vincula a la retinosis pigmentaria.

Diagnóstico precoz

"El gen ZNF408 podrá ahora incluirse en los paneles de diagnóstico genético para la retinosis pigmentaria, facilitando así el diagnóstico precoz, la identificación de portadores y la apertura de nuevas vías de investigación en su tratamiento", explica Ayuso, quien resalta los avances en la investigación: "Las distrofias hereditarias de retina son un grupo numeroso y heterogéneo de enfermedades de diagnóstico muy complejo para las que no existe aún tratamiento eficaz pero que están generando gran cantidad de investigaciones y muy prometedoras opciones terapéuticas".

"El gen ZNF408 podrá ahora incluirse en los paneles de diagnóstico genético para la retinosis pigmentaria", dice
Ayuso

El hallazgo de este gen responsable de retinosis pigmentaria se ha producido gracias a un programa colaborativo del CIBERER destinado a descubrir nuevos genes y mecanismo implicados en las enfermedades raras. La investigación ha sido coordinada por la doctora Ayuso desde el Departamento de Genética del IIS-FJD en colaboración con el Departamento

de Oftalmología del IIS-FJD, y grupos de investigación del Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia, de la Universidad de Alicante y del Radboud Institute for Molecular Life Sciences holandés.

Distrofia de retina

La retinosis pigmentaria constituye un grupo de distrofias de retina hereditarias poco frecuentes caracterizadas por la pérdida progresiva de la capacidad visual como consecuencia de la muerte de las células fotorreceptoras. Esta enfermedad es heterogénea, tanto genética como clínicamente, y es la distrofia hereditaria de retina más común, con una prevalencia aproximada de una de cada 4.000 personas. Hasta la fecha, se han identificado más de 70 genes asociados con la retinosis pigmentaria, aunque todavía se desconoce la causa genética en casi la mitad de los casos.

Referencia bibliográfica

Carmen Ayuso et al. "Whole Exome Sequencing Reveals ZNF408 as a New Gene Associated with Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa with Vitreal Alterations". *Human Molecular Genetics* (2015). DOI: 10.1093/hmg/ddv140

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

RETINOSIS PIGMENTARIA | MUTACIÓN | GENÉTICA | DIAGNÓSTICO |

Creative Commons 4.0

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

