EL MUNDO DE CASTILLA Y LEON
VALLADOLID
06/03/14
Prensa: Diaria
Tirada: 20.608 Ejemplares
Difusión: 15.581 Ejemplares
Cód: 79573743
Página: 15
Sección: REGIONAL Valor: 2.700,00 € Área (cm2): 616,1 Ocupación: 73,36 % Documento: 1/1 Autor: JOSÉ MANUEL BLANCO / Salamanca Núm. Lectores: 62324

Investigadores de la USAL encuentran una explicación genética a la esterilidad

Descubren junto al CSIC cómo la pérdida de funcionalidad de los ovarios se debe a la mutación de un gen que minimiza el cometido de una proteína clave para la fertilidad

JOSÉ MANUEL BLANCO / Salamanca

Investigadores de la Universidad de Salamanca y del CSIC han encontrado una causa genética que provoca la pérdida de la función ovárica de las mujeres años antes de la menopausia. La investigación permite relacionar las mutaciones de un gen de la familia de las cohesinas con la infertilidad humana, puesto que también muestra por primera vez una posible relación con la azoospermia, una alteración que impide la producción normal de espermatozoides.

La insuficiencia ovárica prematura –POF por sus siglas en inglés– afecta en la actualidad a un 1% de las mujeres. Los resultados de la investigación demuestran por primera vez que dicha enfermedad tiene relación directa con una mutación en el gen STAG3, que provoca una pérdida de la función de la proteína que codifica, causando los trastornos en la fertilidad humana.

Los científicos han identificado una región en el cromosoma 7q21 ligada con la POF en una familia consanguínea de Oriente Medio que sufre esta enfermedad. La investigadora y profesora del Departamento de Fisiología y Farmacología de la Universidad de Salamanca, Elena Llano, destaca el carácter familiar de dicha mutación. «Hemos comprobado que la mutación se encuentra en las dos copias del gen, una heredada del padre y la otra de la madre, en las cuatro mujeres afectadas por la enfermedad, lo que provoca una ausencia total de la proteína STAG3 y del complejo de cohesinas meióticas en estas cuatro mujeres», señala.

El experimento se ha llevado a cabo en ratones con el gen causante

La demostración de que la mutación en STAG3 es la causante de la enfermedad se ha llevado a cabo en ratones mutantes en este gen, que se han generado en laboratorio. El análisis de las hembras ha revelado que, al igual que en las mujeres afectadas, la ausencia de la proteína STAG3 provoca la enfermedad.

Por otra parte, la investigación también demuestra la influencia de esa mutación en la infertilidad masculina. «El análisis del ratón deficiente en STAG3 nos ha permitido corroborar que es un causante de la esterilidad femenina, y un candidato muy robusto de la infertilidad masculina. Son probablemente las dos caras de la misma enfermedad genética», explica Alberto M. Pendas, investigador del CSIC en el Centro de Investigación del Cáncer.

En la investigación, que se publica en las revistas *The New England Journal of Medicine* y *Human and Molecular Genetics*, también han colaborado investigadores estadounidenses y franceses, que han sido los encargados de realizar la secuenciación masiva del exoma, la fracción del genoma que codifica las proteínas, de dos de las hermanas de la familia estudiada.

El descubrimiento también está relacionado con la fertilidad masculina