



Investigadores españoles identifican una causa genética de la infertilidad

El equipo liderado por la Universidad de Salamanca determina el origen de la pérdida de la función ovárica

Pablo Álvarez

Relevante hallazgo referido a una enfermedad que afecta al 1 por ciento de las mujeres, y que causa esterilidad por la pérdida prematura de la función del ovario.

Un equipo liderado por el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) y la Universidad de Salamanca ha hallado una causa genética de la insuficiencia ovárica prematura (POF por sus siglas en inglés), una patología que suprime la función ovárica años antes de la menopausia.

Los resultados del trabajo han sido publicados en las revistas «The New England Journal of

Medicine» y «Human and Molecular Genetics». Demuestran, por vez primera, que la mutación en el gen STAG3, que provoca una pérdida de la función de la proteína que codifica, es la causante de trastornos en la fertilidad humana.

Los científicos españoles han identificado una región en el cromosoma 7q21 relacionada con la insuficiencia ovárica prematura en una familia consanguínea de Oriente Medio.

En colaboración con investigadores estadounidenses y franceses, han llevado a cabo la secuenciación masiva del exoma –fracción del genoma que codifica las proteínas– de dos hermanas de esta

familia, una sana y la otra estéril. Así lograron identificar una pérdida de una sola base en el gen del complejo de cohesinas STAG3, lo que provoca una proteína trunca prematuramente y sin función.

«Nuestro trabajo permite relacionar causalmente mutaciones en un gen de la familia de las cohesinas con la infertilidad humana. También muestra, por primera vez en humanos, que la POF y la azoospermia, una alteración que impide la producción normal de espermatozoides, son probablemente las dos caras de la misma enfermedad genética», explica Alberto M. Pendás, investigador del CSIC en el Centro de Investi-



De izquierda a derecha, Alberto M. Pendás (responsable del grupo), Ignacio García-Tuñón, Elena Llano y Laura Gómez-Hernández.

gación del Cáncer (mixto del CSIC y la Universidad de Salamanca), donde dirige su propio laboratorio.

La demostración de que la mutación en STAG3 es la causante de la enfermedad se ha llevado a cabo gracias a la generación de ratones mutantes en este gen. El análisis de las hembras reveló que, al igual que en las mujeres afectadas, la ausencia de STAG3 provoca la enfermedad. En estudios anterior-

es, los investigadores habían demostrado, también en ratones, que genes pertenecientes al complejo de las cohesinas meióticas producen distintos grados de infertilidad en el ratón.

«Ahora, el análisis de este 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», apostilló Pendás.