



El conjunto completo de genes vendría a ser nuestro manual de instrucciones. GTRES

¿Qué pasa cuando un gen está alterado?

Científicos de Quirón Salud y del CSIC han estudiado un gen vinculado a niños con problemas de neurodesarrollo

M20M

¿Por qué los seres humanos somos únicos e irrepetibles? ¿Por qué enfermamos? Nuestro organismo es complicado y la clave está en su genoma, el conjunto completo de genes, lo que vendría a ser como 'nuestro manual de instrucciones'.

Además, la genética está codificada en una sustancia química, el ADN, y la información que guarda esta sustancia está escrita en el orden en el que están colocadas sus letras químicas.

El doctor Alberto Fernández Jaén, jefe de la Unidad de Neurología Infantil del Hospital Universitario Quirónsalud Madrid, explica que «vendría a ser como una enciclopedia gigante, que consta de 23 tomos, los 23 cromosomas. Sólo el primer tomo tiene 100 millones de letras, organizadas en capítulos. Cada uno de esos capítulos es un gen que consta a su vez de sus páginas, y ese pedazo nos dice cómo construir una pieza del rompecabezas que es el cuerpo humano». En total, dice que tenemos unos 25.000 capítulos en nuestra enciclopedia o genes.

Precisamente, Fernández Jaén forma parte de un grupo de investigadores españoles que ha comprobado en humanos cómo una alteración genética podría explicar una nueva enfermedad que combina, entre otros, la discapacidad intelectual y la epilepsia.

En concreto, la Unidad de Neurología Infantil del Hospital Quirónsalud Madrid junto al Instituto de Biología Funcional y Genómica de la Universidad de Salamanca, centro adscrito al Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), han estudiado el gen 'Fzr1' en 390 exomas (parte del genoma) de niños que presentaban problemas de neurodesarrollo con posible origen genético.

Hasta el momento se había comprobado en ratones que la ablación de este gen causaba la muerte de las células progenitoras de neuronas, y en consecuencia daba lugar a la microcefalia en ratones. «No se conocía hasta ahora si la alteración en este gen causaba el mismo efecto en humanos», subraya el doctor Fernández

Jaén. Con la colaboración de la doctora Ángeles Almeida, del Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca, del CSIC, han descubierto esta alteración en un caso de un niño de cuatro años que sufría microcefalia prenatal, retardo psicomotor, y epilepsia refractaria.

«En este caso se comprobaron niveles muy bajos de la proteína 'Cdh1', que es codificada por el gen 'Fzr1'. La mutación de este gen se ha demostrado que genera niveles bajos de la proteína 'Cdh1', lo que provoca el origen de la microcefalia, del retardo psicomotor, y de la epilepsia refractaria», subraya el neurólogo, a la vez que valora que en este caso la colaboración de clínicos y de biólogos es «vital» como ha demostrado este caso.

El doctor Fernández Jaén cree también que numerosos pacientes presentan discapacidad intelectual, autismo, o epilepsia sin causa evidente, a pesar de los avances en la neuroimagen y en el estudio de la genética, que han aportado una información clave en el conocimiento de muchas patologías del sistema nervioso. «El diagnóstico etiológico es un reto para cualquier profesional, y muy relevante para el consejo genético, el pronóstico e incluso el abordaje terapéutico», concluye Fernández Jaén. ●

En las células

Según el orden en el que se encuentra la información genética dentro de las células, generarán un determinado estado de salud o funcionamiento del cuerpo.

«Cuando algún gen está roto es cuando puede haber una enfermedad», explica Alberto Fernández Jaén, jefe de Neurología Infantil del Hospital Quirónsalud Madrid.