



El CIC de Salamanca averigua la causa genética de un tipo de infertilidad femenina

Una variante del gen HSF2BP es responsable de una forma de insuficiencia ovárica que afecta a entre el 1% y el 3% de las mujeres

REDACCIÓN / WORD

SALAMANCA. La infertilidad humana es un problema de salud pública que tiene una incidencia de aproximadamente un 12% entre

las parejas en edad fértil a nivel mundial. Una de las principales causas de infertilidad femenina es la insuficiencia ovárica primaria, que afecta a entre el 1% y el 3% de las mujeres menores de 40 años. Se cree que en muchos casos las causas podrían ser de origen genético.

Un grupo de investigación del Centro de Investigación del Cáncer, centro mixto del Consejo Superior de Investigaciones Científicas y la USAL, dirigido por el in-

vestigador del CSIC Alberto M. Pendás, ha identificado, en una familia afectada por insuficiencia ovárica primaria, una variante del gen HSF2BP como responsable de dicha enfermedad. Los resultados del trabajo se han publicado en la revista 'Biomedicina eLife.'

Para profundizar en el mecanismo por el cual la mutación en el gen provoca la infertilidad, los investigadores identificaron una proteína desconocida hasta ahora, llamada BRME1, que estable-

za la proteína HSF2BP. La variante infértil del gen HSF2BP afecta a la proteína BRME1, que a su vez disminuye la estabilidad de la propia proteína HSF2BP. Esta reacción en cadena da lugar a defectos de la división celular meiótica durante la gestación de gametos, que finalmente provocan la insuficiencia ovárica prematura.

La investigadora del grupo de Pendás, Natalia Felipe-Medina, primera autora del trabajo, señala que «la identificación y caracte-

rización de la proteína BRME1, así como la caracterización en profundidad de los defectos meióticos de los mutantes de HSF2BP, aportan nuevos e importantes conocimientos sobre los mecanismos moleculares que gobiernan una nueva y desconocida proteína esencial para la recombinación meiótica». La meiosis es un tipo de división celular especializada, característica de los organismos que producen gametos, para llevar a cabo la reproducción sexual.

Para demostrar el papel de las proteínas se estudiaron ratones modificados genéticamente. Los investigadores comprobaron que los ratones deficientes en el gen HSF2BP eran estériles por defectos meióticos casi idénticos a los ratones carentes del gen BRME1.