

# Hallan un nuevo mecanismo que preserva la integridad genómica y que está alterado en el Síndrome de DiGeorge

Administrador Iberociencia

6 septiembre, 2013 | Archivado bajo: [Salud](#), [Slide](#) | Escrita por:

Un equipo internacional de científicos, entre los que se encuentran investigadores del Centro de Genómica e Investigación Oncológica GENYO ([Pfizer-Universidad de Granada-Junta de Andalucía](#)), ha descrito un mecanismo molecular que permite defender la integridad del genoma humano del “bombardeo” de secuencias de ADN móviles. Alteraciones en este mecanismo podrían ser responsables de parte de la sintomatología del [Síndrome de DiGeorge](#), una enfermedad rara. Este trabajo podría servir en el futuro para desarrollar nuevas terapias contra esta enfermedad, causada por la microdelección de una pequeña parte del cromosoma 22.

Su investigación, que publica esta semana la revista [Nature Structural and Molecular Biology](#), ha descrito un sofisticado mecanismo que permite a todas nuestras células controlar el movimiento descontrolado de fragmentos de ADN móviles en nuestros genomas. Las células de los pacientes con DiGeorge presentan alteraciones en este mecanismo de control. En la actualidad, estos científicos están intentando generar células madres que “padecen” esta enfermedad a partir de células donadas por pacientes que la sufren, algo que permitiría clarificar la base molecular de esta compleja patología.

El síndrome de DiGeorge, también conocido como delección 22q11.2, es la enfermedad genética producida por una microdelección cromosómica más frecuente en humanos. Presenta una prevalencia estimada de uno cada cuatro mil nacimientos, y sus síntomas son muy diversos, siendo característicos problemas cardíacos e inmunológicos así como dificultades de aprendizaje, retraso mental y trastornos psiquiátricos.

Esta enfermedad se caracteriza por la ausencia del complejo de proteínas “Microprocessor”, lo que significa que estos pacientes carecen del gen “vigilante” de las secuencias repetidas, y por tanto, sus células son potencialmente susceptibles de ser “bombardeadas” por estos fragmentos de ADN.

## La clave, el “Microprocessor”

Como explica **Sara Rodríguez Heras**, coautora del trabajo e investigadora del centro GENYO, todas nuestras células contienen “Microprocessor”, un complejo de proteínas cuya función conocida hasta el momento es la de generar pequeñas moléculas de ácido ribonucleico (RNA) reguladoras, conocidas como microRNAs. “Nuestro trabajo ha demostrado que este complejo actúa también como vigilante y defensor de la integridad del genoma humano. Así, estas proteínas son capaces de reconocer y fragmentar las secuencias de ADN repetidas que escapan a mecanismos de control previos, impidiendo así que se repliquen y se introduzcan en el genoma”.

En el artículo publicado en **Nature Structural and Molecular Biology**, la doctora Heras y sus



Corte por tomografía axial computarizada de un paciente que muestra calcificaciones periventriculares y de los ganglios basales / Foto: Tonelli et al

colaboradores han descrito un nuevo mecanismo mediante el que la mayoría de células humanas pueden evitar ser “bombardeadas” por estos fragmentos de DNA. Este estudio ha sido realizado en el laboratorio del Dr. **José Luis García Pérez** en Genyo (Granada) en colaboración con el laboratorio del Dr. Javier Cáceres “Medical Research Council-Human GeneticUnit” de Reino Unido (Edimburgo) y el laboratorio del Dr. Eduardo Eyras en la [Universidad Pompeu Fabra de Barcelona](#).

### Modelo embrionario

En estos nuevos estudios, los autores están empleando un modelo embrionario de células pluripotenciales inducidas (o iPSCs por sus siglas en ingles induced pluripotent stem cells). Es decir, a partir de células donadas por pacientes con Síndrome de DiGeorge se generan células madre que “padecen” la enfermedad. Éste es un modelo ideal para determinar el impacto de las secuencias repetidas desde que se genera la deleción que da lugar a esta patología. Es decir, desde la fase embrionaria. Se prevé que dichos estudios clarificarán la base molecular de esta enfermedad tan compleja, así como permitirán, a largo plazo, el desarrollo de nuevas terapias para su tratamiento.

Enlace corto:

### Temas relacionados

[Una aplicación para el móvil permite mejorar el lenguaje y las habilidades sociales de niños autistas y con síndrome de Down](#)

[Las medusas invaden el móvil](#)

[Las larvas de melva nacidas en masas de agua mediterráneas crecen más que las nacidas en aguas de origen atlántico en el Mar Balear](#)

[Na Venezuela há algas adecuada para consumo humano](#)

[Desarrollan una nueva técnica para detectar enfermedades mitocondriales](#)

