

SE TRATA DE ENFERMEDADES RARAS DE LAS QUE CADA VEZ SE TIENEN MÁS DATOS

El gen AHI1 provoca distrofia retiniana en nefronoptisis

Carmen Ayuso, del Instituto de Investigación Sanitaria de la **Fundación Jiménez Díaz**, de Madrid, ha participado en un estudio multicéntrico en el que se ha determinado que el gen AHI1 se asocia con la distrofia retiniana de los pacientes con nefronoptisis.

Clara Simón Vázquez - Lunes, 18 de Enero de 2010 - Actualizado a las 00:00h.



Carmen Ayuso, del Instituto de Investigación de la FJD.

Las ciliopatías son enfermedades en las que se produce una alteración de un gen que codifica para una proteína alojada en los cilios de las células. En el riñón y en el sistema nervioso central, incluida la retina, hay células con cilios transformados. Un estudio efectuado por un grupo multicéntrico coordinado por Joseph Gleeson, del Instituto Médico Howard Hughes de la Universidad de California, y en el que ha participado Carmen Ayuso, del Instituto de Investigación Sanitaria de la **Fundación Jiménez Díaz, de Madrid**, y del Ciber de Enfermedades Raras, muestra que el gen AHI1 está implicado en la degeneración de la retina en la nefronoptisis, una ciliopatía.

Según ha explicado Ayuso a Diario Médico, el gen AHI1 codifica una proteína que cuando muta produce una forma de síndrome Joubert, una hipoplasia cerebelosa. Dentro de las ciliopatías se encuentra el citado síndrome, la nefronoptisis y algunas alteraciones de la retina. "Se ha descubierto que algunas de estas enfermedades tienen una causa compleja, ya que se alteran genes que codifican para proteínas del cilio".

El grupo multicéntrico se fijó en pacientes con nefronoptisis y con otras mutaciones diferentes a las del gen NPHP, que también codifica una proteína que se expresa en el cilio, y es responsable de la nefronoptisis. "Queríamos ver si los pacientes con nefronoptisis también tenían mutado el gen AHI1.

Algunos sólo tiene esta enfermedad, por lo que la mutación se restringe al gen NPHP, pero los que tienen mutado el NPHP 1 y además el AHI1 desarrollan nefronoptisis por el primer gen y alteraciones en la retina por el segundo. Se eleva hasta siete veces el riesgo de padecer distrofia de retina asociada con la mutación del AHI1". Ayuso ha recordado que se trata de enfermedades muy raras, "pero hemos descubierto un mecanismo que permite conocer la base genética y

molecular de lo que estamos viendo en fenotipos solapantes".

Ahora quieren caracterizar los casos diagnosticados para ver los mecanismos que subyacen. Se están haciendo estudios adicionales sobre modelos celulares y animales, como el utilizado en los experimentos publicados en el artículo (ratón nulo para el gen AHI1) para ver los mecanismos que desencadenan estas patologías.

(Nature Genetics; DOI: 10.1038/ng.519).

NOTICIAS RELACIONADAS

El tratamiento de la patología cardíaca no es completo sin RC

Las patologías del sistema cardiovascular son la principal causa de hospitalización en España. Sin embargo, el tratamiento dista de ser completo, pues a menudo no culmina con la rehabilitación cardíaca, abordaje que mejora la supervivencia de los afectados.

Riesgo de sobredosis con opiáceos para dolor crónico

Combinar fármacos es esencial en la dislipemia

El 94% de madres lactantes siguen una dieta inadecuada

Identifican mecanismos clave para que los linfocitos migren durante la respuesta inmune

La diabetes afecta fundamentalmente a las mujeres de países desarrollados

BioMérieux amplía su planta de Tres Cantos

La serotonina aumenta la reactividad de la plaqueta y promueve la inflamación

El tabaco aumenta el riesgo de desarrollar sobrepeso

Compruebe si su peso es saludable

su peso en kgrs.

su altura en cms.

hombre mujer

calcular