

GENÉTICA REGULAN Y PROTEGEN LA EXPRESIÓN DE VARIOS GENES ESENCIALES

# Hallan regiones en el 'ADN basura' claves en el desarrollo

→ Investigadores del CSIC, coordinados por José Luis Gómez-Skarmeta, del Centro Andaluz de Biología del Desarrollo, de Sevilla, han descubierto la existencia de señales en el ADN no codificante que identifican y protegen a genes cuya función es esencial durante el desarrollo.

## Redacción

Una investigación internacional coordinada por miembros del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) y de la Universidad Pablo de Olavide, de Sevilla, ha descubierto la existencia de señales en el ADN no codificante que identifican y protegen a genes cuya función es esencial durante el desarrollo. Los investigadores han concluido también que, debido a su importancia, estas señales se han mantenido constantes evolutivamente en todos los vertebrados. El trabajo se publica hoy en *Nature Structural and Molecular Biology*.

"Las señales descubiertas actúan a modo de fronteras o lindes génicos, delimitando el campo de acción de los elementos que regularán la expresión de dichos genes, aislandolos y protegiéndolos de interferencias no deseadas", ha dicho José Luis Gómez-Skarmeta, investigador del CSIC en el Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (centro mixto del CSIC, la Universidad Pablo de Olavide y la Junta andaluza).

El genoma de cualquier individuo es una larga secuencia que combina cuatro letras químicas. La secuencia contiene las instrucciones que hicieron posible su desarrollo y las alteraciones que le predispondrán, en mayor o menor grado, a padecer ciertas enfermedades. Parte del genoma, el llamado ADN codificante, contiene los genes que dan lugar a las proteínas. Para el resto (más del 95 por ciento), conocido como ADN no codificante, los científicos aún



José Luis Gómez-Skarmeta, del Centro Andaluz de Biología del Desarrollo, en Sevilla.

no son capaces de asignar una función clara. Las fronteras identificadas se enmarcan dentro de este ADN oscuro. "Es como si nuestra lectura actual del genoma fuera la de un poema del que desconocemos la métrica y los signos de puntuación. Estas regiones serían esos signos, que han resultado ser constantes independientemente del tipo celular e incluso del organismo", explica Fernando Casares, del Centro Andaluz de Biología del Desarrollo. De hecho, el trabajo ha demostrado que estas señales se encuentran en todos los vertebrados, lo que implica que se han mantenido constantes a lo largo de la evolución.

"Hay numerosas enfermedades debidas a alteraciones en regiones que no codifican genes, pero que contienen regiones reguladoras que controlan la expresión de

determinados genes. El problema hasta ahora ha sido determinar cuáles son los genes afectados por las regiones alteradas. Las señales identificadas nos ayudan a asignar regiones reguladoras a sus respectivos genes", ha apuntado Skarmeta.

## Teorías previas

Se pensaba que las mutaciones afectaban al gen más próximo, EVI5. Sin embargo, el trabajo indicaba que varias de estas fronteras génicas separaban a estas mutaciones de EVI5, por lo que deberían afectar a otro gen, que resultó ser el GF11. El descubrimiento vuelve a poner de relieve el papel del ADN no codificante, que hasta hace poco se consideraba de escaso interés, ya que no contiene los genes responsables de las proteínas. Sin embargo, en los últimos años, los investigadores

han descubierto que este ADN contiene muchas claves que explicarían por qué los genes se activan en determinados momentos del desarrollo, o por qué lo hacen en unas células y no en otras.

En el trabajo han participado investigadores del Centro Nacional de Biotecnología y el Instituto de Parasitología y Biomedicina López Neira, ambos del CSIC; el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, el Centro de Regulación Genómica de Barcelona, la Universidad Autónoma de México, el Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras y el Instituto de Biología Molecular e Celular de Oporto en Portugal.

■ (*Nature Struct Mol Bio*; DOI: 10.1038/nsmb.2059).

GENÉTICA ESPECÍFICA DE LA RAZA NEGRA

# Una nueva variante en el cromosoma 17q21 se asocia con cáncer de próstata

## Redacción

Una variante genética identificada por un equipo de investigadores de la Universidad Southern California, en Los Ángeles, se asocia con un mayor riesgo de cáncer de próstata entre los varones afroamericanos. El hallazgo se publica hoy en la edición digital de *Nature Genetics*. Christopher Haiman, del Departamento de Medicina Preventiva de la citada universidad estadounidense, es el primer firmante del trabajo.

Se estima que en todo el mundo se diagnostican al año unos 900.000 nuevos casos de cáncer de próstata, que se saldan con unas 258.000 muertes en ese periodo. Es un dato conocido que este tipo de cáncer afecta más a los varones de origen africano que a los caucásicos o los asi-

áticos. El presente trabajo indaga en las causas genéticas que explican tales diferencias en la incidencia.

Los científicos analizaron datos de 3.425 pacientes afroamericanos que tenían cáncer de próstata, y de otros 3.290 varones de origen africano sin la enfermedad, que sirvieron de control. En una primera fase de este estudio de asociación pangenómica (GWAS), como viene siendo habitual, se encontraron 17 nuevas asociaciones, que en una fase de análisis más exhaustivo derivaron en una nueva variante genética de riesgo. Se localizó en el cromosoma 17q21 y parece ser específica de los varones afroamericanos, pues es rara su presencia en hombres de otras razas.

■ (*Nature Genetics* DOI: 10.1038/ng.839).

ABREN NUEVAS VÍAS TERAPÉUTICAS

# Dos 'locus' implicados en la gravedad pulmonar de la FQ

## Redacción

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria, degenerativa y con frecuencia fatal, que afecta a uno de cada 3.000 nacimientos en Europa y Estados Unidos. Los caucásicos y noreuropeos son las etnias donde la fibrosis es más común, aunque puede darse en cualquiera.

Una de las complicaciones de la fibrosis quística que mayor comorbilidad y mortalidad origina es la enfermedad pulmonar. Garry Cutting, de la Universidad Johns Hopkins, en Baltimore, y Michael Knowles, de la Universidad de Carolina del Norte, en Chapel Hill, son los autores principales de un estudio que se publica hoy en *Nature Genetics*, donde se revelan dos nuevos locus genéticos asociados a la gravedad de la enfermedad pulmonar en la fibrosis quística.

El trabajo de asociación pangenómica (GWAS) ha estudiado los genomas de 3.467 pacientes con fibrosis quística y ha identificado las dos nuevas regiones genéticas que se asocian con dicha gravedad. Los autores consideran que el hallazgo de estos locus que podrían estar implicados en la función pulmonar en la fibrosis quística ofrece una posible vía de acción farmacológica.

■ (*Nature Genetics* DOI: 10.1038/ng.838).

NEUROLOGÍA SE HA VISTO CON UNA DETERMINADA CEPAS EN MODELO DE INVESTIGACIÓN MURINO

# El 'Helicobacter pylori' puede favorecer el Parkinson

## Redacción

*Helicobacter pylori* podría tener alguna influencia en el desarrollo del Parkinson, según un estudio que ha presentado Traci Testerman, de la Universidad del Estado de Louisiana, durante la CXI Reunión General de la Sociedad Americana de Microbiología, que se celebra en

Nueva Orleans.

En ratones de mediana edad, el citado grupo ha visto que *H. pylori* favorece el desarrollo de síntomas de la enfermedad de Parkinson entre los tres y cinco meses posteriores, "lo que sugiere que la bacteria puede tener un papel destacado en la aparición de la neurodege-

neración. El grupo de Testerman desarrolló un modelo animal para poder entender mejor el papel de *H. pylori* en el Parkinson. Infectaron a ratones jóvenes y adultos con tres cepas diferentes de la bacteria y monitorizaron su actividad locomotora y los niveles de dopamina en el cerebro. Los

que fueron infectados con una de las cepas mostraron reducciones significativas en ambos parámetros. "Como los resultados no son iguales para las tres cepas analizadas, debemos investigar factores bacterianos o de la respuesta inmune que se puedan asociar a la neurodegeneración".



Neumonía en el lóbulo superior derecho.