



El CRG Barcelona ha realizado el análisis bioinformático de los datos de secuenciación de RNA en este estudio.

## Nuevos datos sobre el impacto del cromosoma extra 21 en el genoma

GM

Barcelona

Un estudio coordinado por el Departamento de Medicina Genética y Desarrollo de la Universidad de Ginebra (UNIGE), con la participación del Centro de Regulación Genómica y publicado en *Nature*, permitirá entender mejor las vías moleculares síndrome de Down.

Hasta ahora, prima la hipótesis del “desequilibrio de la dosis génica”, que postula que la presencia de un tercer cromosoma 21 puede influir la expresión de otros genes en el genoma. Pero el mecanismo responsable exacto de este síndrome no está claro.

Basados en esta hipótesis diversos grupos de investigación han intentado identificar los cambios en la expresión génica en las células con trisomía y relacionarlos con los síntomas de los pacientes, sin éxito.

Ahora bien, el laboratorio dirigido por Stylianos Antonarakis, de la Universidad de Ginebra, tuvo oportunidad de estudiarlo en el caso de gemelos con la misma composición genética, excepto la presencia de un cromosoma 21 de más identificada en uno de los gemelos.

### La fuerza de un cromosoma

Con el uso de las técnicas de secuenciación genómica de alto rendimiento, los investigadores han podido identificar los cambios ocasionados exclusivamente por la trisomía 21, y han observado con sorpresa que la expresión de los genes localizados en otros cromosomas era bastante diferente en las células trisómicas. “El resultado sugiere que este pequeño cromosoma tiene una gran influencia en el resto del genoma”, afirma Audrey Letourneau, una de las autoras del estudio.

El estudio muestra por primera vez que la posición del ADN en el núcleo, o las características bioquímicas de las interacciones entre ADN y proteínas en las células con trisomía se modifican, ocasionando cambios. “La presencia de solo un 1 por ciento de material cromosómico extra modifica la función de todos el genoma e interrumpe el equilibrio de la expresión de los genes”, aclara Federico Santoni, coautor del estudio.