

El Instituto de Neurociencias localiza una proteína que contribuye a la discapacidad intelectual - Información - 05/10/2017

El Instituto de Neurociencias localiza una proteína que contribuye a la discapacidad intelectual

► El equipo del investigador Ángel Barco muestra el papel crítico que desempeña una enzima durante el periodo embrionario

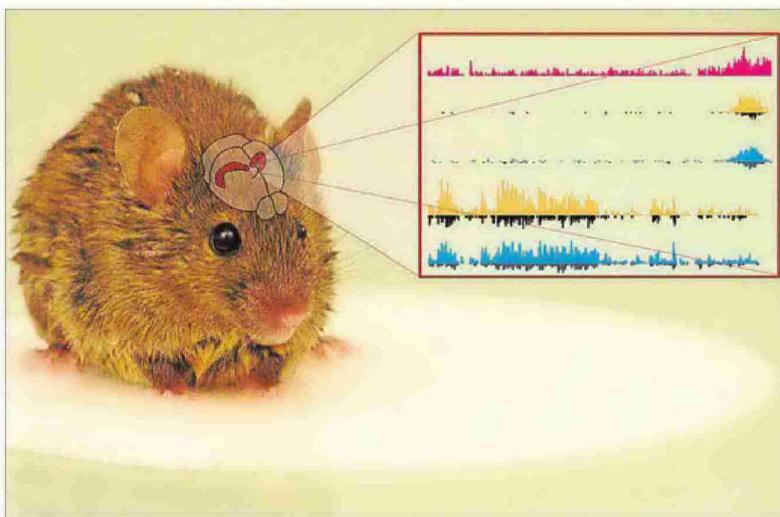
BORJA CAMPOY

■ Una investigación llevada a cabo por el Instituto de Neurociencias, centro mixto de la Universidad Miguel Hernández de Elche y el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), ha permitido identificar nuevos mecanismos epigenéticos que contribuyen al desarrollo de la enfermedad de Claes-Jensen, una forma rara de discapacidad intelectual que está ligada al cromosoma X y que únicamente afecta a los varones. Al margen de la discapacidad intelectual grave, esta enfermedad poco común también provoca comportamientos autistas, baja estatura, estallidos emocionales, paraplejía espástica y convulsiones epilépticas.

El grupo de investigación Mecanismos Transcripcionales y Epigenéticos de Plasticidad Neuronal del Instituto de Neurociencias ha llevado a cabo un estudio de enorme importancia también para otros trastornos que están ligados al cromosoma X, como el llamado síndrome de Rett, que, en este caso, afecta de forma mayoritaria a las niñas.

Según explica el doctor Ángel Barco, el investigador que ha dirigido este trabajo, publicado en la revista especializada *Cell Reports*, «dado que muchos de los factores epigenéticos involucrados en la discapacidad intelectual interactúan entre sí, nuestros descubrimientos también pueden beneficiar el estudio de otros trastornos similares».

Según los investigadores, el desarrollo del sistema nervioso es un proceso altamente organizado, que requiere de una regulación es-



Uno de los ratones utilizados por el Instituto de Neurociencias junto a unos gráficos. INFORMACIÓN

pacial y temporal muy precisa de los programas genéticos implicados en la diferenciación, maduración y supervivencia de las neuronas, así como la represión de otros procesos. Cuando algo falla en esta precisa secuencia puede dar lugar a consecuencias importantes como ocurre en el caso de la discapacidad intelectual.

El trabajo del equipo liderado por el doctor Barco muestra que la enzima KDM5C desempeña papeles críticos durante el desarrollo embrionario y restringe la expresión genética durante la diferenciación y maduración neuronal. Además, la KDM5C lleva a cabo una labor de vigilancia del geno-



El equipo de trabajo que ha llevado a cabo la investigación. INFORMACIÓN

El estudio de la UMH y el CSIC es de importancia para otros trastornos ligados al cromosoma X, como el síndrome de Rett

ma que impide la transcripción en momentos inadecuados, no sólo durante el desarrollo embrionario, sino también, en las neuronas adultas. Sin esta regulación por parte de la enzima, se produce una expresión genética «ilegítima», que es lo que probablemente contribuye al desarrollo de la discapacidad de Claes-Jensen.

«Uno de los aspectos que hemos visto en las neuronas de los ratones que hemos utilizado como modelos es la expresión de genes que en animales normales sólo están activos en la línea germinal, por ejemplo, en los espermatozoides y los óvulos. En condiciones normales, después de las primeras etapas del desarrollo embrionario, esos genes se inactivan o silencian mediante mecanismos epigenéticos como la metilación del ADN», explica el investigador Barco.

«En los ratones modificados genéticamente que carecen de la enzima KDM5C, esos mecanismos de silenciamiento o inactivación no funcionan bien y los genes de la línea germinal se expresan incluso en las neuronas del animal adulto, donde normalmente no lo hacen», añade.