**Identifican las causas genéticas de un nuevo síndrome con afectación multisistémica**

* ***El síndrome se caracteriza por*** ***alteraciones graves del desarrollo neurológico, malformaciones cardiacas y anomalías faciales.***
* ***En el trabajo, han participado investigadores del Instituto de Investigaciones Biomédicas “Alberto Sols” (CSIC-UAM), el INGEMM del IdiPAZ-Hospital La Paz y el CIBERER, además de equipos de Alemania y Egipto.***
* ***Es la primera vez que se correlaciona una patología humana con mutaciones en el gen ‘MAPKAPK5’.***

**Madrid, 19 de enero de 2021.-** Un trabajo realizado por un consorcio internacional de laboratorios ha descubierto que mutaciones en el gen *MAPKAPK5* dan lugar a un nuevo síndrome caracterizado por alteraciones graves del desarrollo neurológico, malformaciones cardiacas, anomalías faciales y un tipo de fusión congénita de dos dedos (sinpolidactilia).

El estudio revela la importancia de la función de *MAPKAPK5* en la formación del cerebro, el corazón y las extremidades. Hasta el momento no se había correlacionado ninguna patología humana con mutaciones en este gen.

Los autores del estudio identificaron a 3 personas de 2 familias no relacionadas en las que descubrieron, con la realización de análisis genéticos, mutaciones inactivantes de los dos alelos del gen *MAPKAPK5* como causantes de este nuevo síndrome. Además, desarrollaron investigaciones funcionales en células en cultivo que sugieren que la proteína quinasa codificada por este gen tiene un papel en la remodelación del citoesqueleto de actina, un proceso involucrado en procesos celulares clave como la motilidad celular, la morfología celular o el tráfico vesicular intracelular.

El estudio, publicado en la prestigiosa revista *Genetics in Medicine*, ha sido coordinado por el grupo que lidera Víctor Luis Ruíz-Pérez en el Instituto de Investigaciones Biomédicas “Alberto Sols” (CSIC-UAM) y el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Además, ha participado el equipo coordinado por Pablo Lapunzina en el INGEMM del IdiPAZ-Hospital La Paz y el CIBERER e investigadores de la Charité – Universitätsmedizin de Berlín y del National Research Centre de El Cairo.

“Esta investigación es un avance más en el conocimiento de las causas genéticas de enfermedades no diagnosticadas que se manifiestan en la etapa pediátrica, uno de los objetivos de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud”, destaca Víctor Luis Ruíz-Pérez.

***Artículo de referencia:***

Horn, D., Fernández-Núñez, E., Gomez-Carmona, R. et al. “Biallelic truncating variants in *MAPKAPK5* cause a new developmental disorder involving neurological, cardiac, and facial anomalies combined with synpolydactyly”. *Genetics in Medicine* (2021).

DOI: [10.1038/s41436-020-01052-2](https://www.nature.com/articles/s41436-020-01052-2)

***Pie de foto*:** Investigadores participantes en el estudio.De izquierda a derecha, arriba, Pablo Lapunzina, Víctor Luis Ruíz y Elisa Fernández. Debajo, Julián Nevado, Ricardo Gómez y Ana Rivera.

***Sobre CIBERER***

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades) y está cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). El CIBER en su Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER) es el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente, y dé respuestas científicas a las preguntas nacidas de la interacción entre médicos y enfermos. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 60 grupos de investigación. Además, cuenta con 18 grupos clínicos vinculados. [www.ciberer.es](http://www.ciberer.es/)