

Descubren un gen causante de un nuevo síndrome de sobrecrecimiento

Madrid, 24/10/2014.- Pablo Lapunzina, investigador del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) del Hospital Universitario La Paz y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), dependiente del Instituto de Salud Carlos III, ha liderado una investigación en la que se describe un nuevo síndrome de sobrecrecimiento causado por alteraciones en el gen *RNF125*.

Los síndromes de sobrecrecimiento son un grupo heterogéneo de enfermedades raras de causa genética, en los que la característica principal es que el peso, la talla y/o el perímetro cefálico están muy por encima de la media para una edad y sexo específicos.

En la investigación, publicada en *Human Mutation*, se evaluó una serie de 270 familias sin diagnóstico específico incluidas en el Registro Español de Síndromes de Sobrecrecimiento. En un grupo de seis pacientes pertenecientes a 4 familias se detectaron diferentes alteraciones (una deleción y tres mutaciones puntuales) en el gen *RNF125*. Estos pacientes compartían además una serie de características clínicas no descritas en conjunto previamente: sobrecrecimiento, macrocefalia, discapacidad intelectual, hidrocefalia leve, hipoglucemia y enfermedades inflamatorias similares al síndrome de Sjögren.

La descripción de este nuevo síndrome, así como de su causa genética, permitirá mejorar el diagnóstico tanto clínico como molecular de los afectados; ayudará, a medida que se describan más casos, a delinear la historia natural y las manifestaciones clínicas de estos pacientes; permitirá ofrecer un asesoramiento genético adecuado a las familias; y abrirá la puerta a diferentes opciones reproductivas, actualmente disponibles sólo en aquellas familias con diagnóstico molecular específico.

En este trabajo han colaborado también investigadores vinculados al Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols" del CSIC, el Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia y el Hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia, todos ellos pertenecientes al CIBERER. Además, han participado grupos de investigación del IDIBELL, del Instituto Cajal del CSIC y del Hospital San Juan de Dios de Barcelona.

Artículo:

10.1002/humu.22689

Sobre CIBERER

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía y Competitividad). 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.

Sobre IdiPAZ

IdiPAZ es el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz y gestiona la totalidad de los recursos de investigación, desarrollo e innovación del centro con la finalidad de contribuir a la promoción y protección de la salud de la población. Es un espacio de investigación biomédica fruto de la relación entre el hospital, su Fundación para la Investigación Biomédica y la Universidad Autónoma de Madrid. Esto ha permitido configurar equipos multidisciplinares para abordar proyectos de investigación conjuntos, aprovechando al máximo los recursos humanos y materiales destinados a la investigación.

Sobre el INGEMM

El Instituto de Genética Médica y Molecular del Hospital La Paz (INGEMM) fue creado en 2008 y forma parte del IdiPAZ. Su objetivo es brindar una solución integral a la demanda creciente de la genética clínica, citogenética y genética molecular. El INGEMM integra actividad de investigación, práctica clínica y diagnóstico de laboratorio dentro del mismo Instituto, en un marco multidisciplinar y completo de la genética actual. La estructura del INGEMM incluye 9 áreas verticales: Genética Clínica; Citogenética; Genética Molecular; Genómica Estructural y Funcional, Oncogenética Molecular, Endocrinología Molecular, Farmacogenética, Genética de las Enfermedades metabólicas y próximamente, Diagnóstico Genético Pre-implantacional. Las áreas transversales son la Docencia, Investigación y la Calidad.