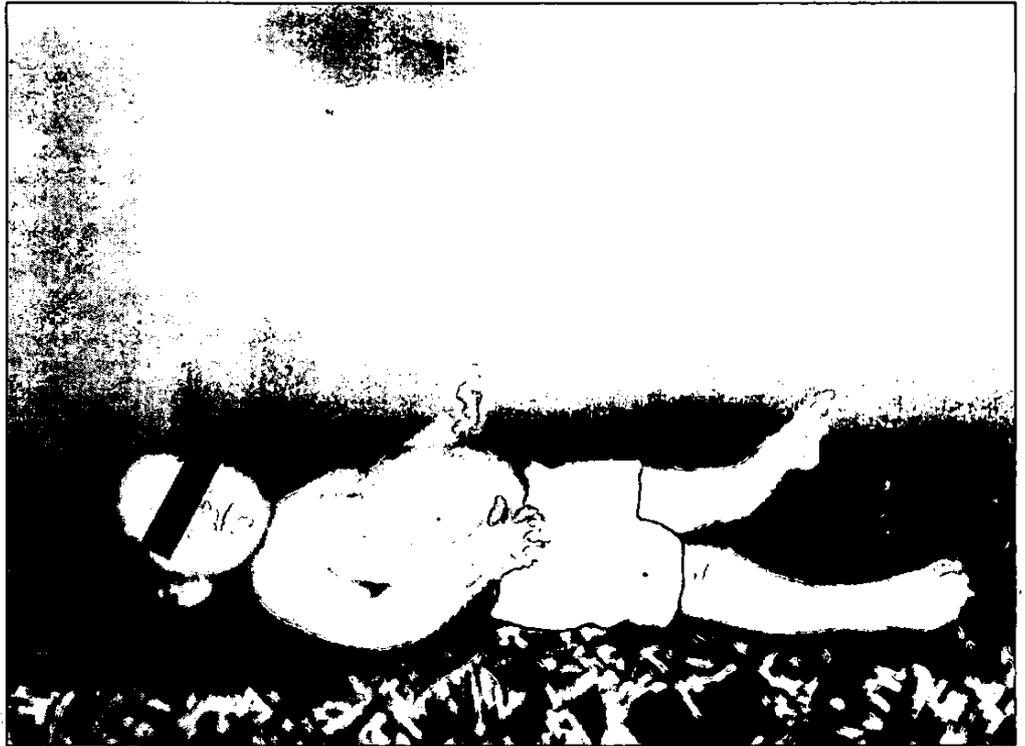


Hallada una mutación de la CMT en afectados de etnia gitana

Investigadores del CSIC han participado en el trabajo de identificación del gen

Un equipo con participación del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha identificado una mutación predominante en el gen SH3TC2 en afectados de etnia gitana en España de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT). Este gen es responsable de una de las variantes de esta enfermedad que afecta a la motricidad de piernas y brazos. La investigación ha sido desarrollada por investigadores del Instituto de Biomedicina en Valencia y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.



En la imagen, un niño afectado por la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) está presente en todas las razas, pero ofrece una "amplia heterogeneidad clínica y genética, ya que presenta más de 30 genes/loci implicados en su posible desarrollo", según explicaron. Esta heterogeneidad representa "un obstáculo para el diagnóstico eficaz de la enfermedad, que se manifiesta a través de caídas frecuentes, deformidades en los pies, escoliosis, atrofia muscular distal y ataxia sensorial prominente".

Según señaló una de las autoras del trabajo, la investigadora Carmen Espinós, la enfermedad de CMT es una de las neuropatías hereditarias neurológicas más comunes, con una prevalencia de 28 casos por cada 100.000 habitantes.

El trabajo, llevado a cabo por investigadores del Instituto de Biomedicina en Valencia y del Centro de Investigación Biomédica en

[La presencia de esta mutación ayudará en el diagnóstico de la enfermedad en afectados de etnia gitana española]

Red de Enfermedades Raras, ha analizado genéticamente a 20 familias españolas de etnia gitana a las que se está tratando esta neuropatía.

En un primer momento, los autores analizaron los dos variantes habitualmente asociadas a la población gitana, que fueron localizadas en siete de las familias.

Tras los primeros resultados, los investigadores decidieron analizar el gen SH3TC2, responsable de una de las múltiples variantes clínicas de la enfermedad, la CMT4C, hasta ahora no asociada a la etnia gitana.

Espinós, que forma parte del grupo de investigadores que ha participado en el trabajo, explicó que lo hicieron porque conocían "mutaciones de SH3TC2 en pacientes caucásicos no gitanos, y decidimos buscar mutacio-

nes de este gen en los pacientes objeto del estudio porque muchos de los síntomas clínicos que presentaban eran similares a los característicos de la CMT4C".

Según la entidad, la intuición "tuvo éxito y los resultados mostraron que 10 de las 13 familias estudiadas en la segunda fase del proyecto padecían la variedad CMT4C; nueve de ellas, con una misma mutación (p.R1109X) en el gen SH3TC2".

Tras el trabajo realizado por el grupo de investigadores se ha llegado a la conclusión de que la presencia de esta mutación en el gen SH3TC2 "puede ayudar en el diagnóstico certero de la enfermedad en afectados de etnia gitana española", manifestaron.

La heterogeneidad propia

de la enfermedad también está patente en esta investigación. "Los resultados del estudio no fueron concluyentes en dos de las familias analizadas y, en un tercer caso, las pruebas aportaron datos negativos en los tres genes/loci estudiados", concluyó la investigadora Espinós.

Mediante aproximaciones matemáticas, los autores del estudio concluyeron que la mutación ahora localizada pudo surgir a finales del siglo XVIII, "por el fenómeno biológico de cuello de botella que se produce después de que el número de miembros de una comunidad sufra un drástico descenso, lo que reduce la variabilidad genética en generaciones posteriores".

Los autores de la investigación postulan que la mutación ocurrió "en un único momento y que se ha heredado generación tras generación, hasta extenderse en la actualidad entre la población de etnia gitana en España".