



UNIVERSIDAD DE COSTA RICA

Autoridades en genética humana se reunieron en Costa Rica

9 FEB 2009



Christopher E. Pearson del Hospital para Niños Enfermos de Canadá, Laura P.W. Ranum de la Universidad de Minnesota, Fernando Morales de la Universidad de Costa Rica y Sergei Mirkin de la Universidad Tufts de Massachusetts (no aparece en la foto) fueron los organizadores del encuentro internacional. (foto cortesía Fernando Morales).

La Sexta Conferencia Internacional sobre Microsatelites Inestables y Enfermedades Humanas se realizó en Costa Rica del 17 al 22 de enero con la participación de 36 investigadores líderes en el ámbito de la genética humana a nivel mundial.

En este encuentro, que se realizó en el Buena Vista Lodge en Guanacaste con la participación de más de 100 personas, se dieron a conocer los últimos avances en la investigación de una secuencia en el material genético que tiene relación con un grupo de enfermedades humanas neurodegenerativas como la Distrofia Miotónica Tipo 1, la Distrofia Miotónica Tipo 2, la Enfermedad de Huntington y un grupo de Ataxias Espino Cerebrales.

Inestabilidad y enfermedad

Según explicó el Dr. Fernando Morales, del Instituto de Investigaciones en Salud (INISA) y miembro del comité organizador de la conferencia, los microsatélites son regiones del ADN, compuestas de uno a cuatro bases nitrogenadas (bases que componen el ADN), que están repetidas en "tandem" (una seguida de la otra) y dispersas en todo el genoma, sin embargo estas regiones presente en algunos genes se vuelven inestables y causan enfermedades.

Mientras que la población normal tiene un número definido de repeticiones en alguno de los genes, en los pacientes afectados por estas enfermedades, el número de repeticiones es mayor y como consecuencia se presenta el desarrollo de la enfermedad. Un fenómeno similar a este ocurre también en el cáncer, principalmente en el tejido canceroso.

El Dr. Fernando Morales detalló que este tipo de enfermedades neurodegenerativas son poco comunes en la población, se desarrollan después de los 30 años de edad y tienen un comportamiento inusual, ya que conforme la mutación se va transmitiendo de generación en generación se presenta de una forma más severa. En el caso de la Distrofia Miotónica, es una enfermedad que afecta principalmente los músculos pero puede afectar todos los sistemas del cuerpo humano y es considerada la enfermedad clínicamente más variable.



Más de 100 investigadores en genética humana de todo el mundo participaron en la Sexta Conferencia Internacional de Microsatélites Inestables y Enfermedad Humana que se realizó en Costa Rica del 17 al 22 de enero. (foto cortesía Fernando Morales).

En la conferencia se presentaron los últimos datos relacionados con este grupo de enfermedades con el fin de entenderlas mejor y comprender por qué la mutación es inestable, qué mecanismos celulares y moleculares afectan esa inestabilidad, la patogénesis del ARN y las estrategias de tratamiento.

Principales hallazgos

Uno de los principales hallazgos presentados en la conferencia es el descubrimiento de componentes ajenos a la repetición que afectan la inestabilidad y que podrían actuar diferente en diversos tejidos del cuerpo humano, lo que indica que es posible que haya mecanismos específicos en diferentes tejidos que contribuyen a la patología en un mismo paciente. Por ejemplo, el mecanismo que conlleva a la inestabilidad podría ser diferente en el tejido cerebral, en la sangre y en el tejido muscular en un paciente con Distrofia Miotónica.

Uno de los avances más importantes es el que tiene que ver con una posibilidad de tratamiento para estas enfermedades presentado por el Dr. Charles Thornton de la Universidad de Rochester, Estados Unidos. Se ha descubierto que en la Distrofia Miotónica, moléculas de ARN se acumulan en el núcleo de la célula, eso conlleva a una acumulación de proteínas que participan en otros procesos celulares y por eso están contribuyendo al desarrollo de la enfermedad.

El Dr. Thornton ha experimentado con estrategias de tratamiento para disminuir esa acumulación de ARN y proteínas para que éstas se liberen y vayan a realizar su función normal, que está bloqueada en la Distrofia Miotónica. Los estudios con ratones de laboratorio han demostrado que los animales tratados con esta estrategia presentan la enfermedad menos severa que los que no han sido tratados.

“Los resultados fueron bastante esperanzadores, en el sentido de que se está avanzando muy rápido” explicó el Dr. Morales. La aplicación del tratamiento propuesto por el Dr. Charles Thornton podría ocasionar que la enfermedad se presente de una forma menos severa y más tardía en la vida del paciente y que no progrese con el tiempo, explicó el costarricense.

En esta Conferencia internacional participaron diez jóvenes investigadores, gracia a que la Vicerrectoría de Investigación de la Universidad de Costa Rica otorgó \$5.000 en becas para estudiantes destacados.



[Katzy O'Neal Coto.](#)

Periodista Oficina de Divulgación e Información

katzy.oneal@ucr.ac.cr