

GENES ENTRE LAS CUERDAS

Un equipo de investigadores catalanes ha descubierto las características de un gen que provoca el síndrome de Down. Con este avance está más cerca su prevención y tratamiento.



Esther Solsona de la Serna 

La caracterización e identificación del DSCR1 como uno de los genes directamente vinculados al síndrome de Down ha confirmado las expectativas de que en dos años todos los genes del cromosoma 21 estarán clasificados, al menos parcialmente, y con todo detalle en cinco o seis años. Así de optimista se muestra el doctor Xavier Estivill nada más descubrir, desde la dirección de un equipo de nueve investigadores, el denominado DSCR1, sigla inglesa con la que se ha bautizado al primer gen de la región crítica del síndrome de Down.

El jefe del departamento de Genética Molecular del Instituto de Investigación Oncológica (IRO) de Barcelona se muestra reticente a hacer predicciones, en cuanto a ciencia se refiere, aunque sí se atreve a estimar que diez años es una cifra prudente para suponer que se podrá intervenir en la prevención y tratamiento del síndrome de Down. Del gen ahora identificado se ha podido averiguar que tiene relación con el sistema nervioso, por lo que en etapas muy tempranas se expresa en el corazón y en el cerebro. Este gen codifica una pequeña proteína formada sólo por 171 aminoácidos. Dado que éste no tiene similitud con ningún otro gen conocido, Estivill ha pasado de forma rápida a experimentos con ratones en un intento de determinar su papel específico.

MAPA CROMOSOMICO

El avance de la tecnología aplicada a la investigación está permitiendo grandes progresos en el conocimiento de los genes que conforman el cromosoma 21. Se sabe que el síndrome de Down viene provocado por la sobreexpresión del cromosoma 21 (es decir, cuando aparece en tres copias en lugar de dos) y aunque éste es el mejor estudiado de todos los cromosomas humanos, en casi quince años desde la identificación del primero de sus genes sólo se han caracterizado un total de 45.

El equipo de doctor Estivill lleva cuatro años intentando trazar un mapa de este cromosoma. «Se calcula que hay un millar de genes. Si queremos llegar a saber cuáles son los diferentes mecanismos que están implicados en el síndrome de Down, hemos de tener estos genes en nuestras manos para poderlos estudiar, saber qué información llevan y su función», especifica Xavier Estivill.

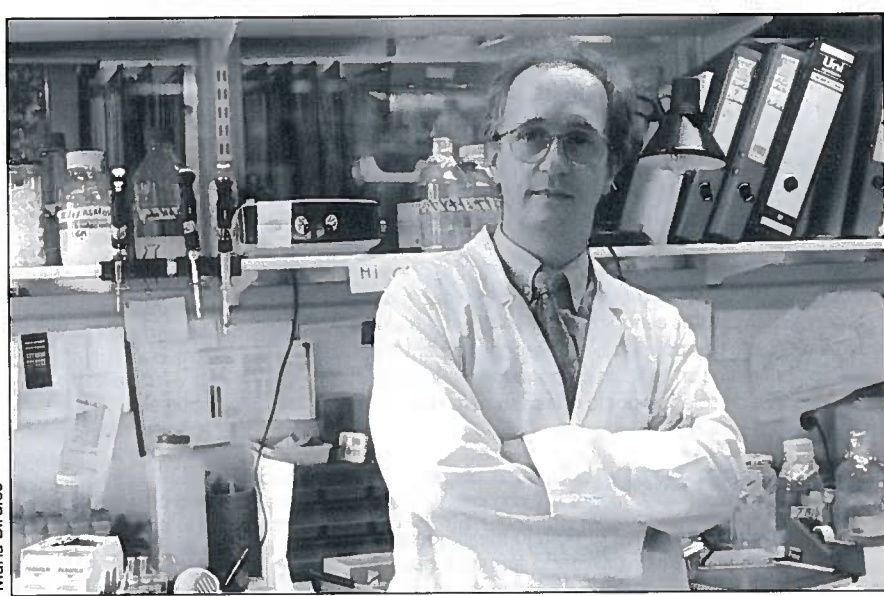
Una vez trazado este mapa cromosómico, «que es como un mapa de carreteras», todavía quedará mucho por hacer puesto que «es muy posible que de todos los genes del cromosoma 21 sólo una docena sean relevantes en el síndrome de Down y sobre esos habrá que trabajar en profundidad para ver cuál es su papel y en qué punto se puede intervenir», añade.

La investigación fue dotada con 100 millones de pesetas de los fondos obtenidos de la solidaridad de los catalanes a través de una maratón televisiva, en la que se recaudó casi 400 millones de pesetas. El déficit en investigación real acerca del síndrome de Down por parte de la Administración del Estado ha motivado que esta iniciativa solidaria permitiera paliar algunas deficiencias en la financiación de proyectos de investigación.

INTERCAMBIO INTERNACIONAL

Un ejemplo de la situación actual por la que atraviesan los investigadores españoles ha quedado de manifiesto en el retraso sufrido en su participación en un proyecto con especialistas de Estados Unidos y Japón. En este caso, las trabas burocráticas de la Unión Europea han impedido su participación en el estudio detallado de la región crítica del síndrome de Down (llamada q22) con grupos de trabajo norteamericanos y nipones.

A pesar de todo, el equipo del doctor Estivill colabora de forma estrecha con otros grupos de investigación. El intercambio de avances se ha producido con los equipos del Doctor Jesus Flórez, farmacólogo de la



María Birulés

◆ El doctor Estivill en su laboratorio de Barcelona

Universidad de Cantabria. Además el grupo de Estivill ha colaborado con los equipos de Ana María Planas, investigadora del CSIC, y con Isidre Ferrer, neuropatólogo del Hospital Príncipes de España en Barcelona. □

El nuevo gen se expresa en etapas muy tempranas, concretamente en el corazón y el cerebro