

Una región del cromosoma 13 influye en el riesgo de esclerosis múltiple.

Investigadores del Hospital Universitario del Valle de Hebrón, de Barcelona, publican en PLoS One un estudio que podría dar una clave para hallar la causa de la esclerosis múltiple, una enfermedad neurodegenerativa hasta ahora de origen desconocido. En concreto, han descrito que una región del cromosoma 13 influye en el riesgo.

Una región del cromosoma 13 ha sido identificada como factor de riesgo de la esclerosis múltiple, lo que supone un avance en la comprensión de esta enfermedad neurodegenerativa de origen desconocido y sin tratamiento curativo definitivo, que afecta a una de cada mil personas. El responsable del estudio, que se publica en el último número de PLoS One, es Manel Comabella, del grupo de investigación en Neuroinmunología Clínica del Instituto de Investigación del Hospital Universitario Valle de Hebrón, de Barcelona, que dirige Xavier Montalbán.

Según informó ayer el equipo, el hallazgo adquieren una importancia de primer nivel en el conocimiento genético de la esclerosis múltiple, ya que, además de apuntar a una nueva región en el cromosoma 13 como factor de riesgo para desarrollar la enfermedad, los resultados obtenidos también implican, muy probablemente, a un grupo de microARN localizados en esa zona como elementos claves en el riesgo.

El estudio se muestra como un posible punto de partida para una nueva línea de investigación. Se llegó a esa evidencia tras realizar varios pasos previos que, finalmente, condujeron a encontrar dos genes susceptibles de interés. Primero estudiaron un grupo de 250 enfermos afectados y compararon los resultados con otro grupo control de 250 personas sanas, con el objetivo de determinar diferencias entre unos 500.000 polimorfismos en el seno de la información genética.

Variaciones genéticas

En concreto, estudiaron los denominados SNP (Single Nucleotide Polimorphism) o variantes de la secuencia genética para cada individuo; es decir, aquellas variaciones más frecuentes, conocidas y normales asociadas a nuestra población. De los 500.000 polimorfismos estudiados, y aplicando diferentes criterios, se localizaron diferencias entre 384 SNP.

Posteriormente, en un segundo paso se compararon esos 384 genes entre 100 afectados y 100 individuos sanos. Como resultado de la comparación se observaron ocho genes SNP que se expresan de forma importante en los enfermos en comparación con los individuos sanos. Finalmente, en un tercer paso se acabaron validando dos genes SNP, uno de ellos encontrado en la región HLA (muy asociada por otros estudios a la esclerosis múltiple) y el otro, en otra región que no se había asociado antes a esta enfermedad.

Según el equipo, estos resultados refuerzan y dan coherencia a la hipótesis de estudio, pues, tal y como ya se conocía desde hace algún tiempo, existe una fuerte asociación entre los genes HLA y la esclerosis múltiple. El hecho de que uno de los SNP asociados con la enfermedad se encuentre en la región HLA valida la metodología usada para el estudio. Por otra parte, en las últimas décadas, muchos investigadores han intentado identificar nuevos genes no relacionados con el HLA pero hasta ahora los resultados no habían sido lo suficientemente satisfactorios. Por este motivo, los investigadores del Valle de Hebrón creen ofrecer, de esta forma, un importante paso en la identificación de una nueva región localizada en el cromosoma 13q31.3 como factor de riesgo.