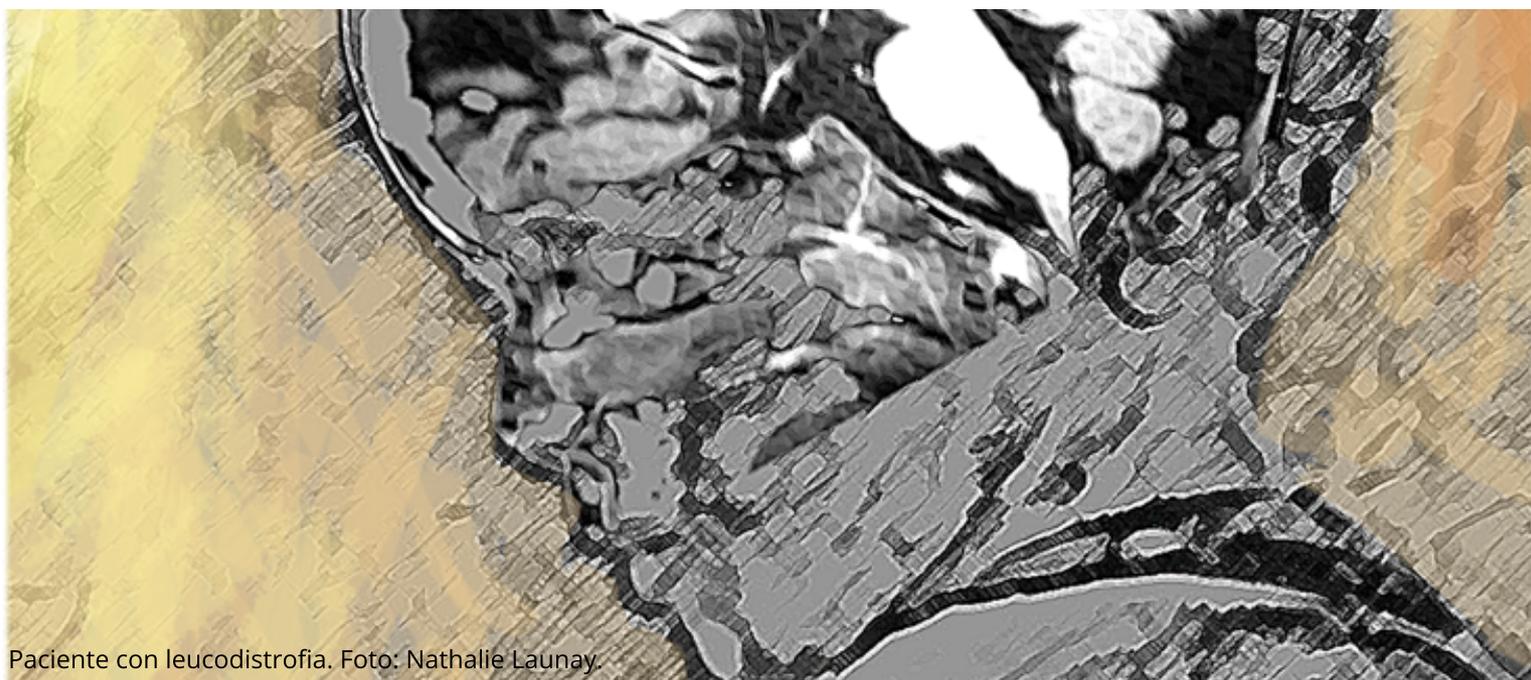


## Identifican un gen causante de un nuevo síndrome neurológico y óseo



Paciente con leucodistrofia. Foto: Nathalie Launay.

CIBER | martes, 5 de abril de 2022

Un equipo internacional coliderado desde la U759 CIBERER (<https://www.ciberer.es/grupos/grupo-de-investigacion?id=17126>) en el IDIBELL y el Hospital Necker de París ha identificado **mutaciones del gen *SLC35B2*** como responsables de un síndrome que, aunque minoritario y desconocido hasta ahora, podría estar afectando a cientos de personas en el mundo que todavía permanecerían sin diagnóstico. Los síntomas de este trastorno incluyen retraso global en el neurodesarrollo, disfuncionalidades motoras y deformación de las articulaciones de la columna vertebral y las caderas.

Tal y como explica el estudio, publicado en la revista *Brain* (<https://academic.oup.com/brain/advance-article-abstract/doi/10.1093/brain/awac110/6553908?redirectedFrom=fulltext>), los investigadores **han secuenciado todo el genoma y han analizado los datos con herramientas computacionales**. Además, también han demostrado en ensayos en el laboratorio que estas mutaciones dañan la proteína SLC35B2, reforzando así la relación causa-efecto entre la mutación y el trastorno mencionados.

En este caso, el gen implicado codifica por una enzima que es una pieza clave en el metabolismo de los proteoglicanos, moléculas esenciales en el desarrollo del cerebro y la mielina, una sustancia vital que recubre las neuronas y permite la correcta conducción de los impulsos eléctricos entre ellas. **Un mal funcionamiento de esta enzima provoca un tipo de leucodistrofia** que incluye un grave defecto en la formación de la mielina y también del sistema esquelético.

Según **Aurora Pujol**, jefa de grupo de la U759 CIBERER e investigadora ICREA, **“este hallazgo permitirá identificar muchos más casos de personas** con problemas neurológicos y esqueléticos similares, pero que hasta ahora permanecían sin diagnóstico, en ocasiones durante más de 10 años, y también **abre la puerta a encontrar un tratamiento para estos pacientes**. También aporta luz sobre los elementos necesarios para la formación de la mielina del cerebro, que pueden servir para **comprender mejor enfermedades** similares y **mucho más frecuentes como la esclerosis múltiple”**.

En estos momentos, hay dos casos identificados, uno de ellos en España. **Sergio Aguilera**, neuropediatra del Hospital Universitario de Navarra y encargado del caso español, comenta: "Aún estamos lejos de la terapia en estos momentos, pero al menos podemos **hacer bien el consejo genético de la familia e identificar otros casos** que nos ayudarán a entender mejor esta nueva enfermedad. La familia llevaba casi 9 años esperando un diagnóstico molecular, ya que en estudios previos no se lograba identificar la causa. La estrategia de diagnóstico genómico establecida por el equipo ha permitido encontrar este nuevo gen asociado a un fenotipo que los clínicos podremos identificar en el futuro".

## La genética de las leucodistrofias

**Las leucodistrofias son enfermedades genéticas raras** que afectan al sistema nervioso. Son muy severas y tienen mal pronóstico, con pocas opciones terapéuticas aunque la terapia génica es prometedora en enfermedades como la adrenoleucodistrofia o la leucodistrofia metacromática. **Hasta ahora se han identificado más de 150 genes** causantes de leucodistrofias.

En los últimos años este grupo ha podido identificar otros nuevos síndromes neurológicos causados por los genes *DLG4*, *UBAP1*, *PI4KA*, *PRORP* o *DEGS1*. La **estrategia de medicina genómica de precisión para el diagnóstico** empleada por el grupo de la Dra. Pujol consiste en secuenciar el genoma de los pacientes y desarrollar nuevas herramientas de análisis computacional avanzadas para identificar nuevos genes responsables de enfermedades. Los mejores genes candidatos se confirman encontrando a más pacientes con síntomas y mutaciones similares en bases de datos globales, como por ejemplo GeneMatcher.

Este proyecto ha sido financiado con fondos de la Fundación La Marató de TV3, el proyecto PERIS-URDCat de Medicina Genómica del Departamento de Salud de la Generalitat, la Fundación Hesperia, el Ministerio de Sanidad y el CIBERER, con la colaboración de asociaciones de familias (ELA-España).

### Artículo de referencia:

Alessandra Guasto, Johanne Dubail, Sergio Aguilera-Albesa, Chiara Paganini, Catherine Vanhulle, Walid Haouari, Nerea Gorría-Redondo, Elena Aznal-Sainz, Nathalie Boddaert, Laura Planas-Serra, Agatha Schlüter, Edgard Verdura, Arnaud Bruneel, Antonio Rossi, Céline Huber, Aurora Pujol, Valérie Cormier-Daire. Biallelic variants in *SLC35B2* cause a novel chondrodysplasia with hypomyelinating leukodystrophy, *Brain*, 2022;; awac110, <https://doi.org/10.1093/brain/awac110> (<https://doi.org/10.1093/brain/awac110>)

2022 (/busquedaTags.aspx?q=2022)

IP Aurora Pujol (/busquedaTags.aspx?q=IP Aurora Pujol)

← Volver al Listado (/sala-de-prensa/noticias)



Últimos Tweets



**CIBERER**  
@CIBERER

**NEW** Desarrollan un método de análisis de la respiración en [@mitocondrias](#) aisladas de músculo de ratón [ow.ly/Y4ji50ISmsN](https://ow.ly/Y4ji50ISmsN) según investigación [jove.com/es/t/63336/iso...](https://jove.com/es/t/63336/iso...) [#CIBERER](#) [@pablodeolavide](#)

19h

## Síguenos en...



(<https://twitter.com/CIBERER>)



(<https://www.youtube.com/c/CentrodeInvestigaciónCIBER>)



([https://www.instagram.com/ciber\\_investiga/](https://www.instagram.com/ciber_investiga/))



([/rss](#))

## Contacto

Av. Monforte de Lemos, 3-5. Pabellón 11. Planta 0 28029 Madrid

[info@ciberisciii.es](mailto:info@ciberisciii.es) (<mailto:info@ciberisciii.es>)