

El País

Fallos en la relación de genes y enfermedades

Hasta un 10% de las atribuciones de de mutaciones y dolencias son erróneos

B. CAÑIZARES - *Madrid* - 21/12/2009

Afirmar que una enfermedad tiene una causa genética es una cosa, pero identificar cuál es la mutación relacionada con cada dolencia es otra muy diferente. Así lo caban de descubrir investigadores del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), la Universidad Pablo de Olavide y el Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares Carlos III. El trabajo aparece en *PNAS*.

En concreto, los científicos estudiaron algunas formas de diabetes tipo II y de obesidad. La conclusión que oibetuvieron es que, efectivamente, había genes relacionados con estas dolencias, pero que no se trataba de los que se habían descrito hasta la fecha.

"Entre un 5 y un 10% de las asociaciones entre mutaciones, genes y enfermedades podrían estar mal asignadas", calcula José Luis Gómez-Skarmeta, investigador del CSIC en el Centro Andaluz de Biología del Desarrollo. "En muchos estudios las variaciones del ADN asociadas a la enfermedad se producen en regiones no codificantes, por lo que se asume que deben afectar a regiones reguladoras del ADN, aquellas que sin dar lugar directamente a una proteína controlan cuándo, cómo y dónde se transcribe un determinado gen", explica Gómez-Skarmeta.

"Este tipo de estudios refleja lo poco que conocemos aún sobre los mecanismos de funcionamiento global del genoma y de su gran importancia a la hora de interpretar los resultados de las asociaciones genómicas a gran escala con el riesgo de padecer enfermedades prevalentes, como, por ejemplo, las dolencias cardiovasculares", añade Miguel Manzanares, del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares Carlos III. "En conjunto, demostramos que mediante este tipo de ensayos pueden fácilmente descartarse genes previamente asociados a ciertas enfermedades e identificar los verdaderos genes asociados con ellas", concluye el investigador del CSIC Gómez-Skarmeta.