

Inicio

Noticias

Alertas de publicaciones

Reportajes

Entrevistas

Actividades

Videos

Imágenes

Tribuna

**Biomedicina y Salud** | Medicina interna

El artículo es portada de la revista 'Nature'

## Secuencian por primera vez el genoma de gemelos con esclerosis múltiple

Un equipo del Centro Nacional de Recursos Genómicos (EE UU) ha secuenciado por primera vez el genoma completo de tres parejas de gemelas cuyos miembros uno tiene esclerosis múltiple (EM) y el otro no. En su análisis, se destaca el papel relativo que desempeñan los genes con respecto al medio ambiente en esta enfermedad. Este trabajo describe la primera aplicación de los análisis multinivel de genoma completo diseñados para estudiar gemelos con enfermedades autoinmunes.

SINC | Norteamérica | 28.04.2010 19:00



Existen gran cantidad de estudios sobre gemelos monocigóticos o "idénticos" dedicados a examinar la contribución de la genética y del medio ambiente a las enfermedades humanas, pero esta es la primera vez que se secuencian el genoma completo de personas gemelas con esclerosis múltiple. El equipo de investigación liderado por Stephen Kingsmore, del Centro Nacional de Recursos Genómicos (EE UU), estudió a tres parejas de gemelos monocigóticos cuyos miembros uno padecía esclerosis múltiple (EM) y el otro no.

Para llegar a estos resultados, hoy portada de la revista *Nature*, el equipo analizó todos los pares del sistema nervioso periférico y luego secuenció el genoma completo de una pareja de gemelos. Los científicos también determinaron las secuencias de transcriptomas y de epigenomas de un tipo de célula inmune relacionado con la patología de la esclerosis múltiple de todas las parejas de gemelos. Los autores no encontraron ninguna evidencia de diferencias genéticas, epigenéticas o de transcriptomas que explique la discordancia de esta enfermedad.

"Éstas son las primeras secuencias individuales del genoma de mujeres gemelas con una enfermedad autoinmune de las que se tiene noticia. Este estudio implica el efecto poderoso de un factor indefinido, no hereditario o ambiental en el desarrollo de la EM, que puede cambiar el paradigma de su investigación al permitir una representación más precisa de las contribuciones genéticas a la enfermedad", explica Kingsmore.

La base molecular de la EM, una enfermedad autoinmune causa de neurodegeneración y de discapacidad en adultos jóvenes, es aún hoy poco conocida. Este estudio permite descartar algunas causas posibles. Entre las múltiples vías futuras de exploración, los autores destacan los estudios sistemáticos de otros tipos celulares, así como varias modificaciones epigenéticas.

### Los hermanos gemelos, fuente de conocimiento

"Estas investigaciones son de un gran valor porque permiten vislumbrar las diferencias que existen entre los gemelos que desarrollan la enfermedad y los que no", apunta a SINC Xavier Estivill, uno de los mayores expertos en España en la relación genes y enfermedad, y que ha estudiado los genomas de gemelos idénticos para analizar distintas patologías.

"Partimos de una misma carga genética, pero luego a partir de ahí se van produciendo cambios durante la vida y el desarrollo, aunque no muchos. Se producen mutaciones somáticas específicas y cambios epigenéticos, que dependen también de factores ambientales", subraya Estivill, coordinador del programa 'Genes y Enfermedad' del Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona.

Al preguntarle por el futuro de estas investigaciones, Estivill lo tiene claro: "Para muchas enfermedades complejas, la mayor parte de los estudios están centrados en encontrar las diferencias entre los pacientes gemelos a partir del ADN. Esto supone un cambio de enfoque. Antes lo interesante era analizar una gran cohorte de pacientes.

### Datos clave de la investigación

Este trabajo es el primero en el que se evalúan los tres niveles del genoma de forma concomitante -3.000 millones de letras (o bases) de la secuencia del genoma, dos millones de bases de la secuencia del epigenoma (metilación del ADN) y el transcriptoma del ARN mensajero-, lo que supone la primera imagen completa del genoma de un ser humano vivo sano y otro enfermo (con esclerosis).

No se han hallado diferencias reproducibles en gemelos entre cualquier forma de variación del ADN: 3,6 millones de polimorfismos de nucleótido único (SNPs); 0,2 millones de inserción-supresión de polimorfismos; 89 millones de bases de variaciones del número de copias; y dos millones de marcas epigenéticas (metilado dinucleótidos CpG).

De hecho, en la metilación de dos millones de dinucleótidos CpG (epigenoma) en los tres pares de hermanos gemelos sólo se encontraron entre dos y 176 diferencias, en contraste con las 800 diferencias halladas entre las células T de personas no relacionadas y varios miles de diferencias entre tejidos o entre tejidos normales y cancerosos.

### Referencia bibliográfica:

Kingsmore et al.: "Genome, epigenome and RNA sequences of monozygotic twins discordant for multiple sclerosis". *Nature*, 29 de abril de 2010.

Fuente: SINC

### Comentarios

Conectar o crear una cuenta de usuario para comentar.



Las causas de la esclerosis múltiple son todavía desconocidas. Esta enfermedad afecta aproximadamente a una de cada 1000 personas, en particular a las mujeres. Foto: Mtsopan.

**Conectar**

usuario

contraseña

Recordar contraseña

**Entrar**

**Registro**

[Para instituciones](#)

[Para periodistas](#)

[Para invitados](#)



### Áreas de conocimiento

- Ciencias Naturales
- Tecnología
- Biomedicina y salud
- Matemáticas, Física y Química
- Humanidades y arte
- Ciencias sociales y jurídicas
- Política científica

### Información por territorios

- Andalucía
- Aragón
- Asturias
- Baleares
- Canarias
- Cantabria
- Castilla La Mancha
- Castilla y León
- Cataluña
- Comunidad Valenciana
- Extremadura
- Galicia
- La Rioja
- Madrid
- Murcia
- Navarra
- País Vasco

