



Martes, 22 de Abril 2014

Buscar...

NACIONAL INTERNACIONAL ECONOMÍA DEPORTES CULTURA SOCIEDAD CIENCIA COMUNICADOS



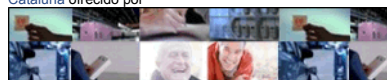
CATALUÑA

Barcelona Girona Lleida Tarragona [twitter @epcatalunya](#)
[europa.press.cat](#) Fira de Barcelona Canal Agro

'NATURE'

Un estudio explica cómo el cromosoma extra 21 trastorna el equilibrio de todo el genoma

Cataluña ofrecido por



Directorio

[Universidad Ginebra Nature Down](#)

Relacionadas

27/02 a las 13:37



[La Asociación 'Down Extremadura' cuenta con dos nuevos locales cedidos por la Diputación de Cáceres](#)



Foto: CRG

BARCELONA, 16 Abr. (EUROPA PRESS) -

Un estudio de la Universidad de Ginebra, con la participación del Centre de Regulació Genòmica (CRG) de Barcelona, explica cómo la presencia de un tercer cromosoma 21 puede influir la

expresión de otros genes en el genoma, causando una variedad de patologías.

El trabajo, que publica 'Nature', sirve para arrojar luz al todavía desconocido mecanismo exacto responsable de muchos síntomas asociados al síndrome de Down, que sigue sin entenderse por completo, a pesar de las numerosas investigaciones realizadas.

La hipótesis del "desequilibrio de la dosis génica" postula que la presencia de un tercer cromosoma 21 puede influir la expresión de otros genes en el genoma, y es que este material genético extra puede interrumpir el proceso de descodificación de la información en los genes y, de esta manera, modificar las funciones celulares normales.

Basados en esta hipótesis, diversos grupos de investigación han intentado, sin éxito hasta el momento, identificar los cambios en la expresión génica en las células con trisomía y relacionarlos con los síntomas de los pacientes.

▼ PUBLICIDAD ▼

Últimas noticias

09:39 Rescatados once inmigrantes subsaharianos a bordo de una patera a 12 millas al suroeste de Tarifa

09:38 Argentina.- Detienen a 250 personas y secuestran 47 armas de fuego, drogas y coches en operativos en Argentina



Poniatowska dona al Cervantes un manuscrito, un libro y la pulsera que su padre llevó en la

Como la expresión de los genes es diferente en cada persona, es muy difícil discernir entre los cambios exclusivamente relacionados con la

trisomía 21 y aquellos debidos a la variación natural que existe entre individuos.

El laboratorio dirigido por Stylianos Antonarakis de la Universidad de Ginebra estudió esto en el caso de gemelos con la misma composición genética, teniendo uno de ellos una copia extra del cromosoma 21.

Para comparar los diferentes niveles de expresión génica entre los gemelos, los investigadores utilizaron las últimas herramientas biotecnológicas disponibles, como por ejemplo, las técnicas de secuenciación de alto rendimiento, en colaboración con diversos laboratorios de Estrasburgo, Seattle, Ámsterdam y la participación del CRG.

De esta manera, fueron capaces de eliminar el efecto de las variaciones entre los individuos e identificar aquellos cambios ocasionados exclusivamente por la trisomía 21.

Los investigadores han señalado que la expresión de los genes localizados en otros cromosomas (fuera del cromosoma 21) era bastante diferente en las células trisómicas.

"Este resultado fue una verdadera sorpresa; esto sugiere que un pequeño cromosoma tiene una gran influencia en el resto del genoma", ha afirmado Audrey Letourneau, una de las autoras del estudio.

En términos generales, los cromosomas están divididos en dominios que contienen genes con una similar producción de ARN, la molécula encargada de transmitir la información del AND antes de que esta información se convierta en proteínas.

En el caso del gemelo con trisomía 21, los dominios se expresaban a diferentes niveles (a veces mucho y otras poco), en comparación con el gemelo sano.

Al comparar los resultados obtenidos con datos publicados anteriormente por otras investigaciones, los científicos de UNIGE encontraron que la organización de este cromosoma se correlaciona con la posición del AND en el núcleo de la célula.

Así, los dominios sobre expresados en el gemelo con trisomía, corresponden con las regiones del AND que se sabe son las primeras en interactuar con la periferia del núcleo.

El estudio muestra por primera vez que la posición del AND en el núcleo, o las características bioquímicas de las interacciones entre AND y proteínas en las células con trisomía, se modifican, ocasionando así cambios en los patrones de expresión génica.

Según el coautor Federico Santoni, "estos cambios no ocurren sólo en el cromosoma 21, sino en todo el genoma, y la presencia de solo un 1% de material cromosómico extra modifica la función de todos el genoma e interrumpe el equilibrio de la expresión de los genes".

"Si pudiéramos hacer una analogía con el cambio climático, sólo con que la temperatura del planeta aumente en 1 o 2 grados, en los trópicos lloverá mucho menos y en las zonas templadas mucho mas. El equilibrio completo del clima en el planeta puede ser modificado por un elemento muy pequeño", ha señalado Antonarakis.

El estudio abre nuevas vías para entender los mecanismos moleculares que explican el síndrome de Down, y la gran cantidad de datos obtenidos con las nuevas técnicas de secuenciación ofrece muchas posibilidades para los científicos.

Seguir a @epcatalunya

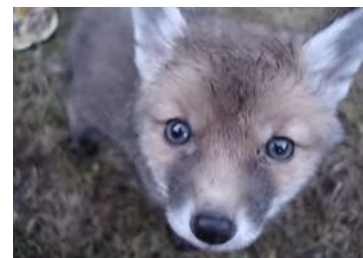
5,978 seguidores

VISTO EN CHANCE



La Duquesa de Alba, fan incondicional de la exitosa serie Mad Men

DESCONECTA



Un hombre ayuda a un cachorro de zorro en apuros



Darcy Oake, el ilusionista que te hará volver a creer en la magia



Despedirán a dos trabajadores de Air Canada por tratar mal al equipo de los

Más Leídas

Más Noticias

1. [Esta isla en Venecia está en venta y se cuentan historias terroríficas sobre ella](#)
2. [El rumor sobre la muerte de Fidel Castro en Twitter conmociona al mundo](#)
3. [Hallado el cadáver del menor desaparecido en la Sierra de Cazorla](#)
4. [Apple Maps encuentra al famoso monstruo del lago Ness](#)
5. [La mujer de Bárcenas al juez Ruz: "Es que es tan triste... vivo con 300 euros y la ayuda de mi madre de 88 años"](#)
6. [Ni Spider-Man 2 puede con Ocho apellidos vascos, que ya es la película española más vista de la historia](#)
7. [El crossover entre Spiderman y X-Men o Los Vengadores solo será posible si los productores "se quedan sin ideas"](#)
8. [Rihanna sexy en la playa, Ricky Martín con sus hijos y Jared Leto luciendo abdominales, la Semana Santa de las celebs](#)
9. [Explora el mundo de Juego de Tronos al estilo de Google Maps](#)

- [El método de la dieta coherente para adelgazar y no volver a ganar peso](#)
- [Los conceptos económicos que deberíamos aprender en la juventud](#)
- [Cinco \(malas\) formas de hablar a tu pareja que debes evitar siempre](#)
- [Los resfriados en España son los que duran más tiempo del mundo](#)
- [Los diez consejos que debes seguir para correr el maratón de Madrid](#)

Noticia Positiva

Dos gemelos desvelan la clave genética del síndrome de Down (uno lo tiene, el otro no)

El Confidencial

16/04/2014 (19:01)

A pesar de las numerosas investigaciones que se han realizado hasta la fecha, el mecanismo exacto responsable de muchos síntomas asociados el síndrome de Down sigue sin entenderse por completo.

La hipótesis del desequilibrio de la dosis génica (*gene dosage disequilibrium* en inglés) postula que **la presencia de un tercer cromosoma 21 puede influir en la expresión de otros genes en el genoma**. Este material genético extra puede interrumpir el proceso de descodificación de la información en los genes y, de esta manera, modificar las funciones celulares normales.

Basados en esta conjetura, diversos grupos de investigación han intentado, sin éxito hasta el momento, identificar los cambios en la expresión génica en las células con trisomía y relacionarlos con los síntomas de los pacientes. Como la expresión de los genes es diferente en cada persona, **es muy difícil discernir entre los cambios exclusivamente relacionados con la trisomía 21 y aquellos debidos a la variación natural** que existe entre individuos.

Sin embargo, el laboratorio dirigido por **Stylianos Antonarakis**, de la Universidad de Ginebra (UNIGE), tuvo una excelente oportunidad para estudiar dichos cambios en el caso de **gemelos con la misma composición genética en los que uno de ellos tenía una copia extra del cromosoma 21**. Según los expertos, el error en esta distribución del cromosoma 21 puede tener lugar durante las etapas más tempranas de las primeras divisiones celulares, justo después de que el óvulo fertilizado se divida en dos.

Para comparar los diferentes niveles de expresión génica entre los gemelos, **los investigadores utilizaron las más modernas herramientas biotecnológicas disponibles**, como por ejemplo las técnicas de secuenciación de alto rendimiento, en colaboración con diversos laboratorios de Estrasburgo, Seattle, Ámsterdam y la participación del Centro de Regulación Genómica (CRG) en Barcelona. De esta manera fueron capaces de eliminar el efecto de las variaciones entre los individuos e identificar

aquellos cambios ocasionados exclusivamente por la trisomía 21.

Un cromosoma pequeño con grandes consecuencias

Los investigadores han señalado que la expresión de los genes localizados en otros cromosomas (fuera del cromosoma 21) era bastante diferente en las células trisómicas. “Este resultado fue una verdadera sorpresa; esto sugiere que **un pequeño cromosoma tiene una gran influencia en el resto del genoma**”, afirma **Audrey Letourneau**, una de las autoras del estudio.

En términos generales, los cromosomas están divididos en dominios que contienen genes con una similar producción de ARN, la molécula encargada de transmitir la información del ADN antes de que esta información se convierta en proteínas. **En el caso del gemelo con trisomía 21, los dominios se expresaban a diferentes niveles** (a veces mucho y otras poco), en comparación con el gemelo sano.

Al comparar los resultados obtenidos con datos publicados anteriormente por otras investigaciones, los científicos de UNIGE encontraron que **la organización de este cromosoma se correlaciona con la posición del ADN en el núcleo de la célula**. Así, los dominios sobreexpresados en el gemelo con trisomía corresponden con las regiones del ADN que se sabe son las primeras en interactuar con la periferia del núcleo.

El estudio muestra por primera vez que la posición del ADN en el núcleo, o las características bioquímicas de las interacciones entre ADN y proteínas en las células con trisomía, se modifica ocasionando cambios en los patrones de expresión génica. **Federico Santoni**, coautor del estudio, agrega que **estos cambios “no ocurren solo en el cromosoma 21, sino en todo el genoma**. La presencia de solo un 1% de material cromosómico extra modifica la función de todos el genoma e interrumpe el equilibrio de la expresión de los genes”.

“Si pudiéramos hacer una analogía con el cambio climático, solo con que la temperatura del planeta aumente en 1 o 2 grados en los trópicos lloverá mucho menos y en las zonas templadas mucho mas. El equilibrio completo del clima en el planeta puede ser modificado por un elemento muy pequeño”, añade Antonarakis.

La importancia de las técnicas de secuenciación

El estudio abre nuevas vías para entender los mecanismos moleculares que explican el síndrome de Down. La gran cantidad de datos obtenidos con las nuevas técnicas de secuenciación ofrece muchas posibilidades para los científicos. **“Este avance ha sido posible en gran medida por el gran desarrollo de las técnicas de análisis genómico**, que nos permiten estudiar la actividad del genoma con una gran resolución”, añade **Roderic Guigó**, coautor del estudio y jefe del grupo de Biología Computacional del Procesamiento del RNA del CRG.

David González, coautor del estudio, afirma que **“nuestro rol fue el análisis bioinformático de los datos de secuenciación de ARN** de las diferentes muestras del estudio, con el objeto de determinar los niveles de expresión de los diferentes genes en cada una de ellas”.

Los investigadores de UNIGE continuarán investigando los mecanismos moleculares implicados y cómo está relacionada la expresión génica con los fenotipos del síndrome de Down. El objetivo es encontrar la forma de revertir las desregulación de la expresión génica a su estado normal para así corregir los errores producidos por esta enfermedad. Además, para los autores **conocer esto podrá ser de gran beneficio para el estudio de otras enfermedades** que también presenten un desequilibrio en el balance genético.

Últimos videos de alma, corazón y vida : Sanidad responde so



Recopilamos cookies propias y de terceros con la finalidad de optimizar el rendimiento y la navegación de sus contenidos. Consiente la recopilación de cookies y el tratamiento de las mismas en caso de continuar navegando por nuestra Página Web. Puede acceder a nuestra [Política de Cookies](#) para obtener mas información

Oferplan ideal.es

¡UN BUEN ARROZ EN LA PLAYA!
Incluye: Ensalada mixta +
+ arroz para 2 a elegir + bebida

54% 17,95€

CIENCIA

Explican gracias a dos gemelos cómo se altera el cromosoma 21 del síndrome de Down

Los gemelos son idénticos, salvo por una copia extra del cromosoma 21

21.04.14 - 12:13 - MERCEDES BARRUTIA |

Un estudio llevado a cabo por la Universidad de Ginebra, con la colaboración del Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona, ha revelado cómo la actividad de los genes de las personas con síndrome de Down se encuentra alterada en todos los cromosomas y no sólo en el 21. Estas son las conclusiones que se extraen de una publicación en la revista Nature en la que se explica cómo la presencia de un tercer cromosoma 21 puede causar variedad de patologías, según cuenta la plataforma científico-médica Jano.

La investigación, aunque haya provocado cierto entusiasmo en la comunidad científica, tan sólo es un hilo del que tirar. El síndrome de Down sigue siendo una patología desconocida en muchos aspectos, sigue sin entenderse por completo a pesar de las numerosas investigaciones realizadas. Esta nueva publicación abre una puerta al estudio de los mecanismos responsables de muchos síntomas asociados al síndrome. Uno de los autores del trabajo, Federico Santoni, explica que estos cambios no ocurren sólo en el cromosoma 21 tal y como se pensaba, "sino en todo el genoma, y la presencia de solo un 1% de material cromosómico extra modifica la función de todos el genoma e interrumpe el equilibrio de la expresión de los genes".

El resultado del estudio ha sido una gran sorpresa ya que los datos sugieren que un pequeño cromosoma tiene una gran influencia en el resto del genoma. "Si hacemos una analogía con el cambio climático, sólo con que la temperatura del planeta aumente en 1 o 2 grados en los trópicos lloverá mucho menos y en las zonas templadas mucho más. El equilibrio completo del clima en el planeta puede ser modificado por un elemento muy pequeño", cuenta el otro autor de la investigación, Stylianos Antonarakis. Lo mismo ocurre en nuestro cuerpo, y así, el material extra de un tercer cromosoma 21 "puede interrumpir el proceso de descodificación de la información en los genes y, de esta manera, modificar las funciones celulares normales", cuenta el científico.

Para llevar a cabo el trabajo se ha estudiado el caso de unos gemelos con la misma composición genética, solo que uno de ellos presentaba una copia extra del cromosoma 21. Al examinar los diferentes niveles de expresión génica en estas condiciones, los científicos "eliminaron el efecto de las variaciones entre los individuos y lograron identificar aquellos cambios ocasionados exclusivamente por la trisomía", según cuenta la revista Jano.

El misterio del cromosoma 21 está más cerca de resolverse.

TAGS RELACIONADOS

explican, gracias, gemelos, altera, cromosoma, sindrome, down

Publicidad



Los médicos se sorprenden
Madre española revela un sencillo truco para perder 16 kg en 2 semanas. Ahora solo 38 €
www.cambogja.es



Liquidación Galaxy S4 17€
Experto en compras desvela cómo españoles consiguen gangas usando un sorprendente truco
www.megabargains24.com



¿Harto del autobús?
Viaja un 75% más barato... ¡y en coche! #hazteUnBlaBlaCar
www.BlaBlaCar.es



Rentabilice su casa
Homelidays, el experto europeo en alquiler vacacional le ayuda a rentabilizar su casa
www.homelidays.es



Escribir un comentario

0 comentarios

Suscribirse RSS

Powered by  SARENET

ideal.es

© **Corporación de Medios de Andalucía, S.A.**

Responsable Legal: Corporación de Medios de Andalucía S.A.. C.I.F.: A78865458.
Dirección: C/ Huelva 2, Polígono de ASEGRA 18210 Peligros (Granada). Email de
Contacto: idealdigital@ideal.es. Tlf: 958 809 809. Datos Registrales: Registro Mercantil de
Granada, folio 117, tomo 304 general, libro 204, sección 3ª sociedades, inscripción 4ª.

EN CUALQUIER CASO TODOS LOS DERECHOS RESERVADOS:

Queda prohibida la reproducción, distribución, puesta a disposición, comunicación pública y
utilización, total o parcial, de los contenidos de esta web, en cualquier forma o modalidad, sin
previa, expresa y escrita autorización, incluyendo, en particular, su mera reproducción y/o puesta a
disposición como resúmenes, reseñas o revistas de prensa con fines comerciales o directa o
indirectamente lucrativos, a la que se manifiesta oposición expresa.

[Contactar](#) | [Mapa Web](#) | [Aviso legal](#) | [Política de privacidad](#) | [Publicidad](#)
| [Master de periodismo](#) [Visitas al Ideal](#) | [Política de Cookies](#)

ENLACES VOCENTO

[ABC.es](#)
[El Correo](#)
[Elnotredecastilla.es](#)
[Elcomercio.es](#)
[SUR.es](#)
[Qué.es](#)
[La Voz Digital](#)
[ABC Punto Radio](#)
[hoyCinema](#)
[Infoempleo](#)
[Autocasion](#)
[Mujerhoy](#)
[Vadejuegos](#)
[Grada360](#)

[Hoy Digital](#)
[La Rioja.com](#)
[DiarioVasco.com](#)
[Ideal digital](#)
[Las Provincias](#)
[El Diario Montañés](#)
[Laverdad.es](#)
[Finanzas](#)
[hoyMotor](#)
[Guía TV](#)
[11870.com](#)
[Pisos.com](#)
[Avanzaentucarrera.com](#)
[m.ideal.es](#)

[RSS](#)



Seguir 361K seguidores

Me gusta 247 090

[Lainformacion.com](#)

- [Ver estado](#)
- [Ver portadista](#)

Portadista: [Iñaki Angulo](#)

[La Gameboy celebra su 25 cumpleaños](#)

[lainformacion.com](#)

- Secciones
 - [Mundo](#)
 - [España](#)
 - [Deportes](#)
 - [Economía](#)
 - [Tecnología](#)
 - [Cultura](#)
 - [Videojuegos](#)
 - [Ciencia](#)
 - [Salud](#)
 - [Gente](#)
 - [Televisión](#)
- [Salud](#)
- [Nutrición](#)
- [Pediatría](#)
- [Reproducción](#)
- [Corazón](#)
- [Cáncer](#)
- [Enfermedad mental](#)
- [Colesterol](#)
- [Investigación médica](#)

martes, 22/04/14 - 09: 24 h

- [Humor](#)
- [Vídeo](#)
- [Fotogalerías](#)
- [Fotos](#)
- [Gráficos](#)
- [Blogs](#)
- [Lo último](#)
- [Lo más](#)
- [Temas](#)
- [Tiempo](#)
- [Microservos](#)
- [Practicopedia](#)

[genética](#)

Un estudio explica cómo el cromosoma extra 21 trastorna el equilibrio de todo el genoma

lainformacion.com

miércoles, 16/04/14 - **19:18**

[0]

Un estudio de la Universidad de Ginebra, con la participación del Centro de Regulación Genómica (CRG) de [Barcelona](#), explica cómo la presencia de

un tercer cromosoma 21 puede influir la expresión de otros genes en el genoma, causando una variedad de patologías.



Un estudio explica cómo el cromosoma extra 21 trastorna el equilibrio de todo el genoma
Temas

- [Barcelona](#)
- [Biotecnología](#)
- [Ciencias aplicadas](#)
- [Estrasburgo](#)
- [Genética](#)
- [Investigación](#)
- [Investigación médica](#)
- [Seattle](#)
- [Ámsterdam](#)

BARCELONA, 16 (EUROPA PRESS)

Un estudio de la Universidad de Ginebra, con la participación del Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona, explica cómo la presencia de un tercer cromosoma 21 puede influir la expresión de otros genes en el genoma, causando una variedad de patologías.

El trabajo, que publica *'Nature'*, sirve para arrojar luz al todavía desconocido mecanismo exacto responsable de muchos síntomas asociados al síndrome de Down, que sigue sin entenderse por completo, a pesar de las numerosas investigaciones realizadas.

La hipótesis del "desequilibrio de la dosis génica" postula que la presencia de un tercer cromosoma 21 puede influir la expresión de otros genes en el genoma, y es que este material genético extra puede interrumpir el proceso de decodificación de la información en los genes y, de esta manera, modificar las funciones celulares normales.

Basados en esta hipótesis, diversos grupos de [investigación](#) han intentado, sin éxito hasta el momento, identificar los cambios en la expresión génica en las células con trisomía y relacionarlos con los síntomas de los pacientes.

Como la expresión de los genes es diferente en cada persona, es muy difícil discernir entre los cambios exclusivamente relacionados con la trisomía 21 y aquellos debidos a la variación natural que existe entre individuos.

El laboratorio dirigido por Stylianos Antonarakis de la Universidad de Ginebra estudió esto en el caso de gemelos con la misma composición [genética](#), teniendo uno de ellos una copia extra del cromosoma 21.

Para comparar los diferentes niveles de expresión génica entre los gemelos, los investigadores utilizaron las últimas herramientas biotecnológicas disponibles, como por ejemplo, las técnicas de secuenciación de alto rendimiento, en colaboración con diversos laboratorios de [Estrasburgo](#), [Seattle](#), [Ámsterdam](#) y la participación del CRG.

De esta manera, fueron capaces de eliminar el efecto de las variaciones entre los individuos e identificar aquellos cambios ocasionados exclusivamente por la trisomía 21.

Los investigadores han señalado que la expresión de los genes localizados en otros cromosomas (fuera del cromosoma 21) era bastante diferente en las células trisómicas.

"Este resultado fue una verdadera sorpresa; esto sugiere que un pequeño cromosoma tiene una gran influencia en el resto del genoma", ha afirmado Audrey Letourneau, una de las autoras del estudio.

En términos generales, los cromosomas están divididos en dominios que contienen genes con una similar producción de ARN, la molécula encargada de transmitir la información del ADN antes de que esta información se convierta en proteínas.

En el caso del gemelo con trisomía 21, los dominios se expresaban a diferentes niveles (a veces mucho y otras poco), en comparación con el gemelo sano.

Al comparar los resultados obtenidos con datos publicados anteriormente por otras investigaciones, los científicos de UNIGE encontraron que la

organización de este cromosoma se correlaciona con la posición del AND en el núcleo de la célula.

Así, los dominios sobre xpresados en el gemelo con trisomía, corresponden con las regiones del AND que se sabe son las primeras en interactuar con la periferia del núcleo.

El estudio muestra por primera vez que la posición del AND en el núcleo, o las características bioquímicas de las interacciones entre AND y proteínas en las células con trisomía, se modifican, ocasionando así cambios en los patrones de expresión génica.

Según el coautor Federico Santoni, "estos cambios no ocurren sólo en el cromosoma 21, sino en todo el genoma, y la presencia de solo un 1% de material cromosómico extra modifica la función de todos el genoma e interrumpe el equilibrio de la expresión de los genes".

"Si pudiéramos hacer una analogía con el cambio climático, sólo con que la temperatura del planeta aumente en 1 o 2 grados, en los trópicos lloverá mucho menos y en las zonas templadas mucho mas. El equilibrio completo del clima en el planeta puede ser modificado por un elemento muy pequeño", ha señalado Antonarakis.

El estudio abre nuevas vías para entender los mecanismos moleculares que explican el síndrome de Down, y la gran cantidad de datos obtenidos con las nuevas técnicas de secuenciación ofrece muchas posibilidades para los científicos.

(EuropaPress)

-
-
-

[4 Twitter](#)

0

8+1

0 [Recomendar en Facebook](#)

0 [meneame](#)

También te puede interesar



Gorra de Cristiano Ronaldo: cachondeo en Twitter con el último complemento de su traje
(Huffington Post)



El ex de Sonia Ferrer, cirujano, juzga los retoques de Letizia
(elmundo.es)



Ahorra combustible con pequeños trucos de conducción
(Goodyear)



Team Ninja ya trabaja en su primer juego para Playstation 4
(MeriStation)

recomendado por

- [Notificar Error](#)
- [Enviar](#)
- [Leer más tarde](#)

Publicar también en Facebook
 Publicar como (Cambiar)

Plug-in social de Facebook