



## NOTICIAS

### Contacto:

Docor Comunicación  
Docor Comunicación

### Datos de contacto:

info@docorcomunicacion.com  
(+34) 944234825



23/9/2011

## Investigadores del Hospital de Cruces describen un nuevo síndrome de discapacidad intelectual leve familiar

Las aportaciones realizadas hace años por personas e instituciones en los telemaratones solidarios de la Radio Televisión Vasca (EiTB) y canalizados a través de la Fundación Vasca de Innovación e Investigación Sanitarias (BIOEF) ha contribuido a realizar con éxito una investigación innovadora en el Hospital de Cruces que ha descrito un nuevo síndrome de discapacidad intelectual leve familiar.

El equipo de la genetista Isabel Tejada ha descrito por primera vez en el mundo que la duplicación del gen RPS6KA3 produce una discapacidad intelectual límite con madres portadoras asintomáticas. Este gen se encuentra en el cromosoma X, un cromosoma del que el laboratorio de genética del hospital vizcaíno es referencia desde hace años en el ámbito internacional. La investigación completa se ha publicado en la revista científica *Pediatrics*.

Este descubrimiento resulta especialmente relevante porque, si bien las causas genéticas de la discapacidad intelectual grave cuentan con un gran acervo investigador, "en los casos con discapacidad intelectual leve o límite, las causas genéticas sólo se conocen en un pequeño porcentaje de los casos", ha apuntado Tejada, responsable del Laboratorio de Genética Molecular del Hospital de Cruces y directora de la investigación.

El estudio inició cuando una madre acudió con un niño con retraso psicomotor manifestado desde el primer año de vida "aunque sin dismorfia facial ni anomalías asociadas", a la consulta de neuropediatría, y fue remitido al laboratorio de genética para el estudio del caso. El paciente tenía también dos tíos, hermanos de la madre, que tuvieron retraso psicomotor que no pudieron acabar la escuela primaria, pero que viven de forma autónoma.

Al paciente se le realizó "un cariotipo o estudio cromosómico y un estudio molecular del síndrome X-frágil". Pero, en ausencia de un positivo registrado para estas pruebas y con antecedentes familiares, los científicos decidieron continuar las investigaciones.

En este punto, se hizo necesaria la exploración de otros genes del cromosoma X, labor que se pudo llevar a cabo gracias a dos proyectos de investigación convocados por la Fundación Vasca de Innovación e Investigación Sanitarias (BIOEF), con el dinero que se obtuvo en los telemaratones solidarios de la Radio Televisión Vasca EITB hace unos años, y que se destinaron a investigaciones sobre discapacidad intelectual y enfermedades raras.

El equipo dirigido por Isabel Tejada aplicó entonces una técnica denominada CNV (*Copy number variants*), "viendo deleciones y duplicaciones del genoma no visibles al microscopio". Para ello, "utilizamos una técnica que se llama MLPA (*Multiplex ligation-dependent probe amplification*) que contiene diversas sondas o fragmentos del genoma que queríamos analizar, dado que había tres pacientes conocidos similares ligados entre sí por vía materna. Ante nuestra sorpresa vimos una duplicación de una región muy pequeña, no descrita, y que contenía 7 genes de los cuales sólo uno, el RPS6KA3, está relacionado con el retraso mental", ha señalado la genetista.

No obstante, las mutaciones en este gen producen otro tipo de síndrome que no se halló en el caso del paciente. "Este hecho nos movió a pensar que estábamos ante otra entidad nueva y que, como ocurre en otros síndromes, la duplicación del gen o genes produce un efecto patológico opuesto y/o diferente a las deleciones o mutaciones puntuales, pues no es la deficiencia de una o varias proteínas sino su sobre-expresión, lo que produce el efecto patológico".

Finalmente, las hipótesis se comprobaron "con otras pruebas complementarias, como los arrays-CGH (hibridación genómica comparativa) y los estudios de expresión en mensajero

(ARN) y proteína”.

---

**Información adicional**

[Imágenes](#)   [Documentos](#)

Queda prohibido el uso de los contenidos de este sitio web sin permiso expreso.  
Copyright © 2007 Elhuyar Fundazioa  
[basqueresearch@elhuyar.com](mailto:basqueresearch@elhuyar.com)