

enfermedades raras

Bienvenido/a V

[\[Salir \]](#) [\[Preferencias \]](#)
[Portada](#) > [Área Científica](#) > [Especialidades](#) > [Enfermedades raras](#) > Caracterizan molecularmente al gen de la hipertensión arterial pulmonar

 |

MUTACIONES EN 'BMP2'

Caracterizan molecularmente al gen de la hipertensión arterial pulmonar

Un equipo multicéntrico ha caracterizado molecular y funcionalmente al principal gen que causa la hipertensión arterial pulmonar.

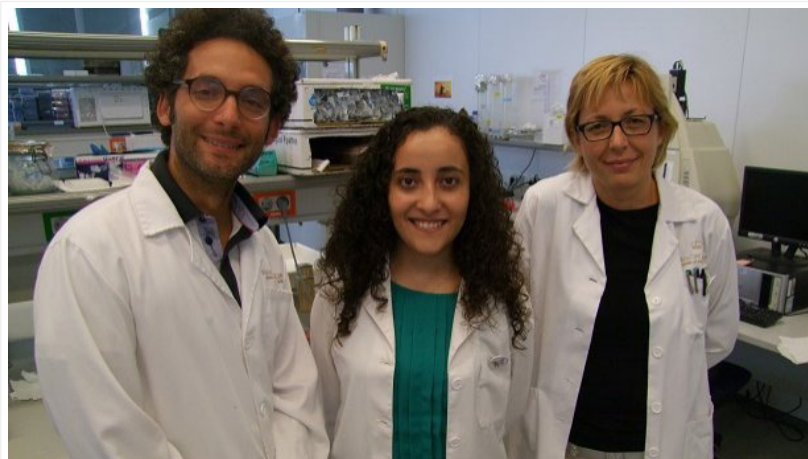
Enrique Mezquita. Valencia | 11/10/2017 12:26



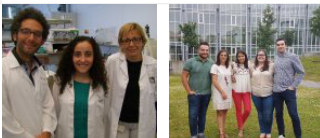
 (1 voto)

 |

1 de 2 1 2 >



Vincenzo Lupo, investigador postdoctoral del CIPF; Ana Sánchez-Monteagudo, estudiante predoctoral becada por la Fundación Per Amor a l'Art, y Carmen Espinós, investigadora jefa del CIPF. (Enrique Mezquita)



La hipertensión arterial pulmonar (HAP) tiene una tasa de supervivencia muy baja y afecta considerablemente la calidad de vida de los pacientes que la sufren y de sus familiares. **Mutaciones en el gen *BMP2* son responsables de esta enfermedad en la mayoría de pacientes, si bien se han descrito mutaciones en otros genes.** Y dado que existen cinco tipos de HAP, cada uno con afectaciones distintas, el diagnóstico precoz y la identificación exacta del tipo resultan esenciales, ya que un retraso en el inicio del tratamiento puede tener un impacto aún más negativo en la supervivencia del paciente.

Un estudio dirigido por Diana Valverde, profesora titular de la Universidad de Vigo, con la colaboración de la Asociación Española de Hipertensión Pulmonar y varios grupos de investigación, entre ellos el de Carmen Espinós, investigadora de la Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) de Valencia, ha permitido **caracterizar la patogenicidad de 16 mutaciones en el gen *BMP2* mediante diferentes abordajes, logrando así un diagnóstico molecular más completo que nos permite establecer correlaciones genotipo-fenotipo más acertadas** y, con ello, la posibilidad de conocer las necesidades de cada paciente con HAP. Según las investigadoras del trabajo, **el estudio recientemente publicado en *Scientific Reports***, que recoge los resultados de la tesis doctoral de Guillermo Pousada, de la



MÁS SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Inician un ensayo con terapia génica para el síndrome de Usher tipo 1 por Redacción

Un equipo de investigadores españoles participa en un nuevo tratamiento genético para el síndrome de Usher 1, que se acompaña de sordera profunda y afectación visual.

Nuevo síndrome genético que predispone al cáncer por Redacción



ENCUENTROS DIGITALES

Ana Santaballa



Jueves, 19-10-2017 (12:00h)

Jefe de Sección del Servicio de Oncología Médica del Hospital La F de Valencia, responderá a los usuarios por el Día Mundial del Cáncer de Mama. Envíe su pregunta a: [ana.santaballa@hospital-la-f.com](#)

Universidad de Vigo, ha permitido establecer una correlación más acertada entre el cuadro clínico y las mutaciones causantes de la enfermedad.

Análisis genético

Para realizar este estudio, se investigó una serie clínica de 55 pacientes con HAP a quienes se realizó el análisis del gen *BMPR2*, con el objetivo de determinar la mutación causal. Se identificaron 30 mutaciones en 27 de estos pacientes y, mediante diferentes aproximaciones experimentales se logró concluir que 16 de éstas eran mutaciones patológicas. **"Ensayos de *minigenes* revelaron que algunas variantes causaban alteraciones del procesado correcto de la proteína y consecuentemente conducían a una proteína BMPR2 más grande o más pequeña.** Mediante ensayos de inmunofluorescencia se observó que otros cambios afectaban a la localización de la proteína y por tanto, BMPR2 no podría realizar correctamente su función", ha señalado Espinós. Por último, se demostró mediante ensayos de expresión génica que 4 mutaciones ubicadas en la región promotora del gen BMPR2, causaban una disminución de la expresión de la proteína. En su conjunto, ha apuntado Espinós, "estos resultados muestran que diferentes mutaciones causan anomalías en la actividad de la proteína BMPR2 y que éstas pueden ser debidas a diferentes procesos, según la mutación de la que se trate".

Correlacionando los hallazgos experimentales con la clínica de los pacientes, se concluyó que los pacientes con mutaciones patológicas tienen un fenotipo más grave, la enfermedad debuta a edad más temprana "y cursan con peor respuesta a los inhibidores de la fosfodiesterasa-5", ha concluido Espinós.

Futuros tratamientos

A lo largo de los 10 años de experiencia que tiene el grupo de Diana Valverde, de la Universidad de Vigo, en la investigación de la HAP, han podido determinar que se trata de una enfermedad oligogénica donde participan varios genes, el más significativo el *BMPR2*, pero existen otros que contribuyen en mayor o menor medida a la aparición y evolución de la enfermedad (*ACVRL1*, *ENG*, *KCNA5*, *TPRC6*, *SMAD*, *KCNK3*, *CAV1*, *CBLN2*, *TBX4*, entre otros).

Hoy en día, **gracias a las nuevas plataformas de secuenciación (*next generation sequencing* o NGS) la búsqueda de mutaciones en genes es algo abordable. Lo interesante es analizar esos cambios detectados para determinar su repercusión en el funcionamiento de las proteínas que codifican.** "El avance en el conocimiento de la función de estas proteínas nos ayudará a conocer la base molecular de la enfermedad, pudiendo establecer cuáles son las vías celulares involucradas en la patología y cuáles son las proteínas diana susceptibles de diseñar tratamientos específicos efectivos en los pacientes", ha apuntado Valverde. Actualmente Valverde y su equipo colaboran con distintos grupos nacionales y extranjeros en el estudio de la funcionalidad de distintas proteínas involucradas en HAP, tanto conocidas (*BMPR2*, *ACVRL1*, *ENG*, *SMAD*) como nuevas. "La idea es poder establecer un mecanismo de acción que nos permita profundizar en la base molecular de esta patología", ha añadido.

Las dificultades que se encuentran a la hora de continuar es, al igual que para otros muchos grupos de investigación, de carácter económico, tampoco la falta de expectativas de consolidación del personal que se está formando ayuda en la gestión del trabajo. "Hoy en día la colaboración entre distintos grupos tanto clínicos como de investigación es muy importante, para publicar bien un trabajo es necesario aportar resultados desde distintas áreas y mediante distintas metodologías, lo que nos permite poder realizar investigación de calidad".



Más sobre Enfermedades raras

HAZ TU COMENTARIO

Escribe tu comentario

COMENTARIOS

Número de caracteres (500/500)

introduce tu comentario

Usuario logueado

ENVIAR

Condiciones de uso

- Esta es la opinión de los internautas, no de Diario Médico.
- No está permitido verter comentarios contrarios a las leyes españolas o injuriantes.
- Reservado el derecho a eliminar los comentarios que consideremos fuera de tema.
- Para cualquier duda o sugerencia, o si encuentra mensajes inadecuados, puede escribirnos a dminternet@unidadeditorial.es

ENCUENTROS ANTERIORES

María Dolores del Pino

"Modificaremos el copago con más exenciones a crónicos y rentas bajas" por **Twitter** con J.I. Echániz y J.M. Divar del PP

"Derogaremos el RD de 'receta' enfermera y modificaremos la Ley del Medicamento" por **Twitter** con Francisco Igea, de Ciudadanos

OPINIÓN EN DIARIOMEDICO.COM



BUSCANDO NUESTRO SITIO por **Daniel-Anibal García Diego**
La participación de los pacientes e los procesos de financiación de medicamentos y productos sanitario



LA OPORTUNIDAD DIGITAL por **José Antonio Martín**
Lo que la telemedicina esconde



Y DIGO YO... por **Rafael Timmermans**
El médico empoderado



DESDE EL CORAZÓN DEL CUIDADO por **Azucena Santillán**
¿Humanizamos o mareamos?



BITACORA DESDE LA TRINCHÉ por **Raúl Calvo Rico**
Qué hay de lo mío



MEDICINA EXPONENCIAL por **Ignacio Hernández Medrano**
Biohacking: ADN a disposición de todos



MICROCOLUMNAS por **María José Mas**
Los adolescentes están dormidos



VISIONES COMPLEMENTARIAS por **Conxita Tarruella**
Medicamentos biosimilares y el humano



EL HUEVO O LA GALLINA por **Miguel Ángel Máñez**
¿Dos punto miedo?



POR PRESCRIPCIÓN LEGAL por **Federico de Montalvo**
La libertad de actuación médica en siglo XXI (II)



EN LOS PASILLOS DE LA BIOÉT por **Rogelio Altisent**
Las debilidades del informe Belmo acercarse su 40 cumpleaños



LA GESTIÓN INCIERTA por **Sergio Minué**
Habitar el olvido



CON H DE HUMANIZACIÓN por **María Ángeles Planchuelo**
Escúchame



DIÁLOGOS DESDE PRIMARIA por **Asensio López**
Ciencia y pseudociencia: Los límites de la ética profesional



MOTIVOS Y MOTIVACIONES por **Antoni Gual**
Las puertas del Hospital