

El 'familioma', un nuevo frente contra las dolencias raras

La secuencia de los genomas de familias enteras ayuda a identificar mutaciones

NUÑO DOMÍNGUEZ
MADRID

— Dos estudios publicados hoy han inaugurado la era del *familioma*. Uno ha secuenciado el genoma completo de dos progenitores sanos y sus hijos, que sufren dos enfermedades hereditarias raras. El segundo lo ha dirigido un investigador que sufre otra de estas dolencias. Le ha permitido comparar su genoma completo con el ADN de sus padres sanos e identificar el gen responsable de su dolencia. Los trabajos han sido posibles gracias a la rebaja galopante del precio de los genomas, cuya obtención ha pasado de costar miles de millones de euros a sólo 4.000 en menos de una década.

“Estos trabajos demuestran que se pueden estudiar las en-

fermedades raras de una forma más barata e incluso identificar nuevos genes responsables”, explica el jefe de Genética Médica del Hospital Ramón y Cajal de Madrid, José Miguel García, que no ha participado en los estudios. En los próximos años, la secuenciación familiar podría ayudar a más personas que sufren una de las 10.000 enfermedades genéticas raras, que suponen el 5% de todas las dolencias conocidas, detalla García.

El siguiente paso, aún incierto, será probar que la técnica puede ayudar en males más comunes como la diabetes, la enfermedad cardiovascular o el cáncer, en las que hay muchos genes implicados y otros factores externos.

“Creo que en el futuro el genoma será un dato más en la historia médica de cualquier persona o familia”, explica a *Público* David Galas, investigador del Institute for Systems Biology (EEUU). Su estudio, que publica hoy *Science*,



Los padres llegan a los hijos 60 mutaciones, 30 cada uno, según el estudio. JUPITER

ha acotado a cuatro el número de genes responsables del síndrome de Miller y la disquinesia ciliar primaria. Si no se hubiera secuenciado a los padres, que están sanos, el número de sospechosos habría sido 34. La técnica permite eliminar el ruido de miles de pequeños cambios (mutaciones) en la larga cadena del ADN que no tienen ningún efecto. Como cada padre sano legó a sus dos hijos la mitad de su ADN, los investigadores han podido identificar cuáles son las mutaciones en esos cuatro genes responsables

de las dolencias en este caso.

Los expertos también han podido determinar cuántas mutaciones legaron los padres a sus hijos. Son 60, 30 cada progenitor. Hasta ahora se pensaba que cada miembro lega 75. “Por ahora ignoramos las implicaciones de esta reducción”, confiesa Galas. La mayoría no tendrá ningún efecto, pero la acumulación de mutaciones a lo largo de la vida aumenta la posibilidad de que algunas causen enfermedades como el cáncer.

El otro trabajo, publicado en

New England Journal of Medicine, ha permitido a James Lupski, médico del Baylor College of Medicine (EEUU), saber por qué sufre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, una dolencia nerviosa hereditaria que no padecen sus padres. Después de que secuenciasen todo su genoma y lo comparasen a regiones del de sus progenitores, supo que se debe a dos copias defectuosas del mismo gen. Heredó una de cada uno de sus padres y juntas le causan la enfermedad que padece. *

La Ley de la Ciencia omite la divulgación, dicen expertos

PÚBLICO
MADRID

— Los comunicadores científicos critican que el borrador de la nueva Ley de la Ciencia no incluya la divulgación. En un texto “de más de 40 páginas, sólo hay cuatro líneas dedicadas a la cultura científica”, denunció ayer la representante del Centro de Ciencias Humanas y Sociales, Eulalia Pérez.

La experta realizó estas declaraciones en el V Congreso de Comunicación Social de la Ciencia, que comenzó ayer en Pamplona y que concluirá mañana, cuyo objetivo es dar más valor al papel de la ciencia dentro de la cultura y de la sociedad. Según Pérez, “hasta que no se valore la divulgación, no avanzaremos en la comunicación de la ciencia”.

El congreso, que reúne a más de 350 asistentes, incluye áreas como la educación, el uso de la ciencia como herramienta para salir de la crisis o la transmisión del conocimiento a la sociedad. *

Proponte lo que quieras

Con las Tarifas Planas de Vodafone habla con todos, tardes y fines de semana, por 19,90€. Además, tus SMS a otros Vodafone, ahora gratis hasta el 15 de mayo.

Infórmate en el 1441 o en www.vodafone.es

power to you

Promo válida hasta 15/05/10 para nuevas altas particulares desde 01/02/10 hasta 31/05/10 en Vodafone Tarifa Plana Mini a Todos (TPT) de 19,90€/mes (23,08€ IVA). Segundo beneficio gratis 1000 SMS/mes a números Vodafone (no activado por defecto). A partir del 16/05/10 el beneficio costará 9€/mes (10,44€ IVA) o podrá solicitar la baja en el 123. Precio SMS a operadores nacionales superado el límite: 15 cént (17,4 IVA incluido). TP mini a Todos incluye 550 min./mes de llamadas nacionales a cualquier operador L-V de 18h a 8h, y fines de semana 24h. Precio por minuto fuera de las VTP 19 cént (22,04 IVA Inc.) = establecimiento 15 cént (17,4 IVA Inc.). Resto condiciones y PVPS Canarias, Ceuta y Melilla en www.vodafone.es