Development: Identifican una nueva posible causa genética de microftalmia

02/09/2015

La actividad insuficiente del gen Meis1 podría ser causa de microftalmia, anomalía congénita poco frecuente caracterizada por un tamaño del ojo reducido y déficits visuales, que es responsable del 11% de la ceguera infantil en países desarrollados

Development - 2 de septiembre de 2015

La doctora Paola Bovolenta, investigadora del Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa" del CSIC-UAM, y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), dependiente del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), y el doctor Miguel Torres, del CNIC (ISCIII), han coordinado un estudio que ha demostrado que la actividad insuficiente (haploinsuficiencia) de Meis1, un gen importante para el desarrollo del ojo durante la fase embrionaria, causa microftalmia y perdida de capacidad (agudeza) visual en ratones adultos y se presenta como un candidato adicional para esta malformación ocular en humanos.

La microftalmia puede tener causas hereditarias o aparecer de manera esporádica. Algunas formas de microftalmia han sido asociadas con mutaciones en genes fundamentales para el desarrollo del ojo, pero las causas de muchos otros casos son todavía desconocidas. Este trabajo es importante porque describe cómo el gen Meis1 está en el centro de una red genética implicada en la formación del ojo.

Esta investigación, publicada en la revista Development, muestra que la función de Meis1 coordina la expresión de un gran numero otros genes, a su vez responsables de la formación, proliferación y diferenciación de la retina neural en las fases iniciales de la formación del ojo. La haploinsifuciencia de Meis1 por lo tanto impide un crecimiento normal del ojo y causa rasgos de esta enfermedad en ratones adultos.

"La microftalmia viene acompañada frecuentemente por otros defectos congénitos relacionados por ejemplo con las extremidades, la cara, el oído o el sistema muscular (casos sindrómicos). Deficiencias en Meis1 en ratón conllevan alteraciones adicionales, como en el desarrollo de las extremidades y del sistema hematopoyético, indicando que Meis1 podría ser es un candidato para casos sindrómicos de microftalmia", explica Bovolenta.

En esta investigación, también han participado investigadores del Helmholtz Center de Munich, del Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (CSIC-UPO) y de la University of Western Australia.

Development. 2015 Aug 7. pii: dev.122176. [Epub ahead of print]

Meis1 coordinates a network of genes implicated in eye development and microphthalmia.

Marcos S1, González-Lázaro M2, Beccari L1, Carramolino L2, Martin-Bermejo MJ1, Amarie O3, Martín DM2, Torroja C4, Bogdanović O5, Doohan R2, Puk O3, de Angelis MH3, Graw J3, Gomez-Skarmeta JL6 , Casares F6, Torres M7, Bovolenta P8.

Source URL:https://www.cnic.es/en/noticias/development-identifican-nueva-posible-causa-genetica-microftalmia