

Investigadores de La Paz y CIBERER identifican un nuevo gen causante de talla baja

| 03/08/2017 |



3 de Agosto de 2017.- Investigadores del Instituto de Genética Médica y Molecular del Hospital Universitario La Paz de Madrid (INGEMM), la Unidad Multidisciplinaria de Displasias Esqueléticas de este mismo hospital (UMDE) y el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) han identificado un nuevo gen causante de talla baja y manos pequeñas en humanos.

El gen descrito en este trabajo, publicado en la prestigiosa revista *Genetics in Medicine*, se denomina *NPPC* que produce el péptido C-Natriurético (CNP) e interviene en el desarrollo esquelético. Los autores de esta investigación, coordinada por la Dra. Karen Heath, utilizaron técnicas de secuenciación masiva y convencional en 668 pacientes, 357 de ellos con talla baja desproporcionada y 311 con talla baja idiopática. Con estas técnicas identificaron dos mutaciones en el gen *NPPC* causantes de la enfermedad

en dos familias diferentes. Todos los miembros familiares con las mutaciones presentan talla baja y manos pequeñas.

Las displasias esqueléticas constituyen un grupo de enfermedades congénitas raras que afectan al crecimiento del hueso y del cartílago. Estas patologías forman parte de los 436 tipos de displasias esqueléticas que se han descrito hasta el momento y tienen una prevalencia general estimada de 1 de cada 4.000 nacimientos. En los últimos años, se han identificado numerosos genes nuevos causantes de estas enfermedades mediante la aplicación de técnicas de secuenciación masiva.

Enfoque terapéutico prometedor

Los autores de este trabajo sugieren que el tratamiento con análogos del péptido C-Natriurético podría ser un enfoque terapéutico prometedor, ya que sustituye directamente a la proteína defectuosa. Este tratamiento está actualmente en fase de ensayo clínico para el tratamiento de la acondroplasia, que es la displasia esquelética más frecuente. En este trabajo, han participado también dos especialistas en Endocrinología pediátrica, Lucía Sentchordi del Hospital Universitario Infanta Leonor y Carolina Bezanilla del Hospital Universitario Fundación Alcorcón, ambos de la Comunidad de Madrid así como investigadores de la Universidad de São Paulo en Brasil y de la Universidad de Michigan en Estados Unidos.

Artículo de referencia

[Mutations in C-Natriuretic Peptide \(NPPC\): a novel cause of autosomal dominant short stature.](#) Hisado-Oliva A, Ruzafa-Martin A, Sentchordi L, Funari MFA, Bezanilla-López C, Alonso-Bernáldez M, Barraza-García J, Zabala-Rodríguez M, Lerario AM, Benito-Sanz S, Aza-Carmona

M, Campos-Barros A, Jorge AAL, Heath KE. *Genetics in Medicine*. DOI:10.1038/gim.2017.66

Sobre CIBERER

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía, Industria y Competitividad) cofinanciado con Fondos FEDER. El CIBER en su Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER) es el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente, y dé respuestas científicas a las preguntas nacidas de la interacción entre médicos y enfermos. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 62 grupos de investigación. Además, cuenta con 20 grupos clínicos vinculados.

Sobre HOSPITAL LA PAZ - INGEMM – UMDE

El Instituto de Genética Médica y Molecular del Hospital La Paz (INGEMM) fue creado en 2008 y su objetivo es brindar una solución integral a la demanda creciente de la genética clínica, citogenética y genética molecular. El INGEMM forma parte del Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz que gestiona la totalidad de los recursos de investigación, desarrollo e innovación del centro con la finalidad de contribuir a la promoción y protección de la salud de la población.

La Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE) es una unidad formada por diferentes especialistas con experiencia o formación en displasias esqueléticas, cuyo objetivo es poder orientar, diagnosticar y tratar estas enfermedades y ofrecer un asesoramiento genético adecuado a las familias.

Más información

CIBER - Departamento Comunicación

91 1718118 / comunicacion@ciberisciii.es

Hospital La Paz-INGEMM - Susana Reverter

91 727 70 20 / 629 81 74 52