

Com detectar una anomalia en el creixement?

04/2007 - **Medicina i Salut.** La variació de la talla de les persones està subjecta a factors genètics. Com podem saber si la talla d'un individu respon al marge normal de variabilitat o a un defecte genètic? Un grup d'investigadors de la UAB ha descrit els 25 polimorfismes que pot presentar el gen d'una hormona que regula, en gran part, el creixement. D'aquesta manera, ja es pot estudiar quins canvis, diferents dels 25 polimorfismes "normals", presenten les persones que pateixen un creixement retardat.



El Grup de Recerca d'Endocrinologia Pediàtrica de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron acaba de publicar el mapa de polimorfismes presents en el gen de l'hormona de creixement (GH) en una població adulta amb talla considerada normal. Aquest gen (GH1) s'expressa a la glàndula pituïtària i codifica l'hormona GH que regula, en gran part, el creixement esquelètic postnatal.

L'interès de l'estudi és la definició dels punts en la seqüència del gen en els quals el nucleòtid pot variar. Aquestes variacions en la seqüència d'un gen que es troben en subjectes normals i que no provoquen cap anomalia es denominen polimorfismes. La peculiaritat de GH1 és que, tractant-se d'un gen relativament petit (2128 bases nucleotídiques) presenta una alta densitat de polimorfismes (25 presents en més d'un de cada 100 individus).



D'aquest estudi es deriven tres aplicacions fonamentals:

1) és el primer mapa complet de polimorfismes presents en el gen GH1 i el seu promotor (regió que regula la seva expressió) establert en subjectes d'ambdós sexes que van tenir un creixement normal ja que les seves talles varien entre -2 i +2

desviacions estàndard de la població i per tant s'ha de considerar que representa la variabilitat gènica que permet un creixement normal;

2) en segon lloc s'ha analitzat per cada polimorfisme i per les combinacions d'aquests si podien haver condicionat la variació de la talla entre les -2 i les +2 desviacions estàndard i s'ha trobat que només 4 dels 25 polimorfismes s'associen amb la determinació de la talla, representant només el 6% de la variació de la talla;

3) i finalment aquest mapa de la població normal ens permet, ara, analitzar quins canvis en la seqüència de GH1, diferents dels 25 polimorfismes, presenten els nens que durant la infància i l'adolescència tenen un creixement retardat, molts dels quals es tracten amb GH.

És important aclarir que fins ara només s'havien detectat mutacions en el gen GH1 en casos extrems, mentre que l'estudi actual ens permet anar definint els canvis o mutacions que provoquen prou patologia com per necessitar un tractament.

El Grup de Recerca d'Endocrinologia Pediàtrica està dirigit pel Professor Antonio Carrascosa, catedràtic de pediatria de la Universitat Autònoma de Barcelona. El componen pediatres clínics i metges i biòlegs que treballen a l'Hospital Vall d'Hebron i a l'Institut de Recerca d'aquest hospital. És un Grup de Recerca Consolidat pel Departament d'Universitats i Recerca de la Generalitat de Catalunya i forma part del CIBERER (Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras) de l'Insitut de Salut Carlos III del Ministeri de Sanitat.

Antonio Carrascosa

Departament de Pediatria, d'Obstetrícia i Ginecologia i de Medicina Preventiva

Hospital Universitari Vall d'Hebron Universitat Autònoma de Barcelona

"Human growth hormone (GH1) gene polymorphism map in a normal-statured adult population". Cristina Esteban, Laura Audí, Antonio Carrascosa, Mónica Fernandez-Cancio, Annalisa Perez-Arroyo, Angels Ulied, Pilar Andaluz, Rosa Arjona, Marian Albisu, María Clemente, Miquel Gussinyé, Diego Yeste. CLIN ENDOCRINOL (Oxf). 2007 Feb;66(2):258-268.