

04/2007

¿Cómo detectar una anomalía en el crecimiento?



La variación de la talla de las personas está sujeta a factores genéticos. ¿Cómo podemos saber si la talla de un individuo responde al margen normal de variabilidad o a un defecto genético? Un grupo de investigadores de la UAB ha descrito los 25 polimorfismos que puede presentar el gen de una hormona que regula, en gran parte, el crecimiento. De esta manera, ya se puede estudiar qué cambios, diferentes de los 25 polimorfismos "normales", presentan las personas que sufren un crecimiento retardado.

El Grupo de Investigación de Endocrinología Pediátrica del Hospital Universitario Valle de Hebrón acaba de publicar el mapa de polimorfismos presentes en el gen de la hormona de crecimiento (GH) en una población adulta con talla considerada normal. Este gen (GH1) se expresa en la glándula pituitaria y codifica la hormona GH, que regula, en gran medida, el crecimiento esquelético postnatal.

El interés del estudio es la definición de los puntos en la secuencia del gen en los cuales el nucleótido puede variar. Estas variaciones en la secuencia de un gen que se encuentran en sujetos normales y que no provocan ninguna anomalía se denominan polimorfismos. La peculiaridad de GH1 es que, tratándose de un gen relativamente pequeño (2128 bases

nucleotídicas) presenta una alta densidad de polimorfismos (25 presentes en más de uno de cada 100 individuos).

De este estudio se derivan tres aplicaciones fundamentales:

1) es el primer mapa completo de polimorfismos presentes en el gen GH1 y su promotor (región que regula su expresión) establecido en sujetos de ambos sexos que tuvieron un crecimiento normal, puesto que sus tallas varían entre -2 y +2 desviaciones estándar de la población y, por lo tanto, se debe considerar que representa la variabilidad génica que permite un crecimiento normal;

2) en segundo lugar se ha analizado por cada polimorfismo y por las combinaciones de éstos si podían haber condicionado la variación de la talla entre las -2 y las +2 desviaciones estándar y se ha encontrado que sólo 4 de los 25 polimorfismos se asocian con la determinación de la talla, representando sólo el 6% de la variación de la talla;

3) y, finalmente, este mapa de la población normal nos permite, ahora, analizar qué cambios en la secuencia de GH1 diferentes de los 25 polimorfismos presentan los niños que durante la infancia y la adolescencia tienen un crecimiento retrasado, muchos de los cuales se tratan con GH.

Es importante aclarar que hasta ahora sólo se habían detectado mutaciones en el gen GH1 en casos extremos, mientras que el estudio actual nos permite ir definiendo los cambios o mutaciones que provocan esta patología en grado suficiente como para necesitar un tratamiento.

El Grupo de Investigación de Endocrinología Pediátrica está dirigido por el Profesor Antonio Carrascosa, catedrático de Pediatría de la Universidad Autónoma de Barcelona. Lo componen pediatras clínicos y médicos y biólogos que trabajan en el Hospital Valle de Hebrón y en el Instituto de Investigación de este hospital. Es un Grupo de Investigación Consolidado por el Departamento de Universidades e Investigación de la Generalitat de Cataluña y forma parte del CIBERER (Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras) del Instituto de Salud Carlos III del Ministerio de Sanidad.

Antonio Carrascosa

Hospital Universitari Vall d'Hebron
Universitat Autònoma de Barcelona
ancarrascosa@vhebron.net

Referencias

"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 Ulled, Pilar Andaluz, Rosa Arjona, Marian Albisu, María Clemente, Miquel Gussinyé, Diego Yeste. CLIN ENDOCRINOL (Oxf). 2007 Feb;66(2):258-268.

[View low-bandwidth version](#)