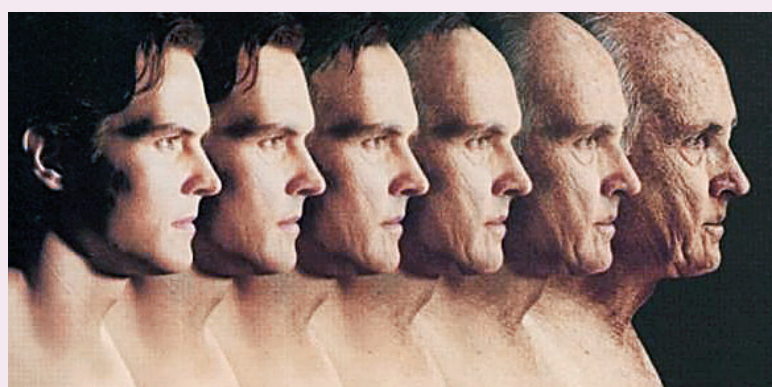


PROYECTO UNAM

Texto: **Fernando Guzmán Aguilar**
alazu10@hotmail.com



Conferencia sobre evolución y envejecimiento

El Seminario Universitario Interdisciplinario sobre Envejecimiento y Vejez invita a la conferencia "Evolución y envejecimiento", que será impartida por Rosaura Ruiz Gutiérrez, directora de la Facultad de Ciencias de la UNAM, el próximo martes 11 de noviembre, a las 12:30 horas, en el Auditorio del Instituto de Investigaciones Sociales, en Ciudad Universitaria.

Buscan combatir parásito de plántulas de ajo

Alejandra Rougon Cardoso, de la Escuela Nacional de Estudios Superiores (ENES), Unidad León, encabeza un proyecto de investigación orientado a descifrar la secuencia del genoma de un nemátodo que parasita los plántulas de ajo (*Allium sativum*). De este gusano del género *Ditylenchus* hay muy poca información, por lo que la científica universitaria y sus colaboradores pretenden generarla y, sobre todo, conocer más respecto al proceso de infección que ocasiona, con el objetivo de encontrar posibles genes blanco para su control en esa planta probablemente originaria de Asia.



Zonas habitables en sistemas de estrellas binarias

Investigadores de los institutos de Astronomía y de Ciencias Nucleares desarrollaron un procedimiento para buscar zonas habitables en sistemas de estrellas binarias, formados por dos astros que giran alrededor del mismo centro de gravedad. Llamado método de rizos invariantes, recurre a la geometría para garantizar la estabilidad de las órbitas de los planetas que hay en esos sistemas, condición indispensable para considerar un sitio como una zona habitable. Cabe decir que la mitad de las estrellas de la vecindad solar no son aisladas como el Sol, sino binarias o múltiples.

Más de 60% de los niños Down son hijos de madres jóvenes



Aunque la mayoría de los cigotos aneuploides se abortan, de 1 a 9% llegan a nacer.

De todos los cigotos que produce el ser humano, se ha visto que hasta 30% pueden presentar un cambio en el número de cromosomas

La incidencia de nacimientos de niños con el síndrome de Down se incrementa con la edad avanzada de la madre; sin embargo, de 100 pequeños con la trisomía del cromosoma 21, como también se conoce este síndrome, más de 60% son hijos de madres jóvenes.

Aunque el riesgo que corren es menor, las mujeres jóvenes tienen más hijos con el síndrome de Down porque se reproducen más que las afeadas, cuya historia reproductiva ya terminó.

"Evidentemente, en madres no afeadas y que tienen un hijo Down, el factor de riesgo es diferente del que representa la edad materna", dice Sara Frías Vázquez, investigadora del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM que se dedica, entre otras cosas, a desentrañar la etiología genética de este síndrome.

Otro probable factor de riesgo que estudia Frías Vázquez es el llamado mosaïcismo cromosómico en los padres, es decir, la alteración genética en la que, en un mismo individuo, coexisten dos poblaciones de células con distinto genotipo: unas normales y otras con una trisomía (existencia de un cromosoma extra en un organismo diploide; en vez de un par homólogo de cromosomas es un triplete).

Si las células afectadas se encuentran en un porcentaje muy bajo, las personas pueden ser normales, físicamente sanas, pero existe la posibilidad de que en sus gónadas presenten la línea celular anormal que genere un niño con la trisomía en cuestión.

"Así pues, si un hombre o una mujer es mosaico, con una línea celular que tenga un cromosoma extra (47, XX, +21), podría procrear un niño con el síndrome de Down."

En un estudio con un número limitado de parejas, realizado en el Instituto Nacional de Pedia-

tría, Frías Vázquez observó que el mosaïcismo cromosómico es un factor de riesgo para tener un niño Down, que alcanza por lo menos 5%.

No disyunción

En su búsqueda de factores de naturaleza genética del síndrome de Down, la investigadora estudia la segregación cromosómica llamada no disyunción (defecto en la separación de los cromosomas homólogos que incide en células germinales y provoca trisomías).

Una hipótesis es que la edad de la abuela materna o paterna cuando tuvo a su hija o hijo podría influir en el número de células germinales con esta segregación cromosómica que presenta la madre o el padre del producto.

Por otro lado, con estudios citogenéticos en cromosomas de padres con un niño Down, Frías Vázquez y sus colaboradores tratan de determinar si hay un factor que haga que en ellos se presente con más frecuencia la no disyunción.

"Buscamos también translocaciones crípticas (llamadas así porque con un cariotipo normal no pueden detectarse) en los cromosomas acrocéntricos, como el 13 o el 21. Aunque el estudio no está completo, ya hemos encontrado que si hay estas translocaciones crípticas en los padres de parejas que han tenido hijos con una aneuploidía, esto es, con un cambio en el número de cromosomas."

Las translocaciones crípticas, presentes en gente normal, reciben el nombre de polimorfismos porque no generan una patología directamente relacionada con ellas.

"En un estudio llevado a cabo con dos poblaciones: una de padres de hijos sanos y sin abortos espontáneos, y otra de padres de niños con trisomías 21, 13 y otras no conocidas, encontramos el doble de translocaciones crípticas en esta última población", señala Frías Vázquez.

Cigotos aneuploides

Otra vertiente del trabajo de la investigadora —"Detección de diferencias genéticas relacionadas con pérdida gestacional o supervivencia en productos con trisomías"— se orienta a encontrar respuestas a la pregunta de por qué llegan a nacer niños con el síndrome de Down.

"La especie humana es una de las que presenta más no disyunción. De todos los cigotos (células resultantes de la unión de un espermatozoide y un óvulo) que produce, hasta 30% pueden ser aneuploides; sin embargo, más de 90% (en algunos casos 95% e incluso 99%) de lo que serían cigotos aneuploides se abortan."

Se sabe que las aneuploidías (trisomías y monosomías) son un factor de morbi-mortalidad muy alto y que los desbalances genéticos tienden a abortarse. Lo que no se sabe es por qué ese número reducido de cigotos aneuploides progresa en el desarrollo embrionario y llega a nacer.

"La regla de la aneuploidía debería de ser la letalidad completa, es decir, que todos los cigotos aneuploides murieran. Y sí, la inmensa mayoría de ellos se abortan como resultado de la selección natural. Sin embargo, ¿qué hace que algunos nazcan? Saberlo podría ayudarnos a explicar por qué hay una gran cantidad de pacientes con el síndrome de Down", apunta Frías Vázquez.

Su hipótesis es que, dentro del genoma, varias regiones llamadas CNVs (Copy Number Variation, por sus siglas en inglés) pueden estar representadas de manera diferente en los nacidos con síndrome de Down y en productos con Down abortados. Al buscar CNVs en Down vivos y abortados, Frías Vázquez no se limita a las variaciones en el número de copias dentro del cromosoma 21, porque dentro del genoma se dan muchas relaciones de función entre genes y segmentos de todos los cromosomas.

"La especie humana tiene en su genoma una gran cantidad de CNVs y aún no se sabe cuáles variaciones en el número de copias son patológicas y cuáles benéficas. Si no hay estudios a fondo de las CNVs que presenta una población normal, menos de las CNVs relacionadas con las

aneuploidías. La tarea es difícil, ardua, porque hemos tenido que empezar desde cero", finaliza.

Trastorno genético

El síndrome de Down es un trastorno genético ocasionado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte de él), en vez de los dos habituales. Por ello se le conoce también como trisomía del par 21. Se caracteriza por la presencia de un grado variable de discapacidad cognitiva y unos rasgos físicos peculiares.

El británico John Langdon Haydon Down lo describió en 1866, aunque nunca llegó a descubrir sus causas. En 1958, el francés Jérôme Lejeune descubrió que es consecuencia de una alteración en el mencionado par de cromosomas.

Las personas con el síndrome de Down tienen más probabilidades de padecer ciertas enfermedades, especialmente del corazón, del sistema digestivo y del sistema endocrino, debido al exceso de proteínas sintetizadas por el cromosoma de más. Hasta la fecha no existe ningún tratamiento farmacológico que haya demostrado mejorar las capacidades intelectuales de estas personas.

"La regla de la aneuploidía debería de ser la letalidad completa, es decir, que todos los cigotos aneuploides murieran. Y sí, la inmensa mayoría de ellos se abortan como resultado de la selección natural. Sin embargo, ¿qué hace que algunos nazcan? Saberlo podría ayudarnos a explicar por qué hay una gran cantidad de pacientes con el síndrome de Down"

SARA FRÍAS VÁZQUEZ

Investigadora del Instituto de Investigaciones Biomédicas de la UNAM