

Identifican una nueva posible causa genética de microftalmia

- ***La insuficiencia del gen Meis1 causa microftalmia en ratones y podría causar malformaciones similares en humanos.***
- ***La microftalmia es una anomalía congénita poco frecuente caracterizada por un tamaño del ojo reducido y déficits visuales de intensidad variable, frecuentemente asociada a otras alteraciones.***
- ***La microftalmia es responsable del 11% de la ceguera infantil en los países desarrollados.***

Madrid, 1 de septiembre de 2015.- La actividad insuficiente del gen *Meis1* podría ser causante de alguna formas de microftalmia, una anomalía congénita poco frecuente caracterizada por un tamaño del ojo reducido y déficits visuales de intensidad variable, que es responsable del 11% de la ceguera infantil en los países desarrollados.

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 pérdida 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 número de 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 haploinsuficiencia 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.

En la imagen: Expresión de *Meis1* (en rojo) en la retina de un embrión silvestre y también teñida con un marcador de neuronas (en verde).

Sobre CIBERER

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía y Competitividad). 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.