

## NOTA DE PRENSA

---

Las conclusiones del trabajo aparecen en 'Developmental Cell'

### **Un equipo del CSIC descubre que la expresión patológica del gen Snail1 provoca enanismo**

- ▶ **El estudio sugiere la posibilidad de utilizar Snail1 como diana para futuras terapias que frenen esta anomalía**
- ▶ **Los autores prueban que un aumento de la expresión del gen genera acondroplasia, la causa más común de enanismo**

**Madrid, 4 de diciembre, 2007** El equipo que dirige la investigadora del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) Ángela Nieto ha descubierto que un aumento de la expresión del gen Snail1 durante el desarrollo del esqueleto provoca acondroplasia, la causa más común de enanismo en seres humanos. Los resultados del trabajo, que aparecen publicados en el último número de *Developmental Cell*, sugieren la posibilidad de utilizar este gen como diana para desarrollar terapias que frenen esta anomalía genética.

Nieto, que trabaja en el Instituto de Neurociencias de Alicante (centro mixto del CSIC y la Universidad Miguel Hernández de Elche), detalla las conclusiones del estudio: "Nuestras observaciones han desvelado que Snail1 es el transductor de la señal normal del receptor FGFR3, cuyo aumento patológico durante el desarrollo de los huesos es la causa principal de enanismo en humanos".

La investigación, que cuenta con la participación de las científicas Cristina Álvarez de Frutos y Sonia Vega, demuestra que cuando la actividad del receptor FGFR3 aumenta de forma desmedida, también lo hace la actividad de Snail1.

Asimismo, según explica la investigadora del CSIC Cristina Álvarez, las conclusiones del trabajo revelan que un aumento en la actividad del gen es de por sí suficiente para provocar enanismo: "Comprobamos, gracias a muestras

facilitadas por el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas del Instituto de Salud Carlos III, que la expresión de Snail1 era excepcionalmente alta en fetos humanos que sufrían la variedad letal de acondroplasia”.

## UN GEN CLAVE

El equipo que dirige Ángela Nieto trabaja desde hace 15 años en el análisis funcional de la familia génica Snail. Sus primeros estudios demostraron que estos genes son imprescindibles para los movimientos celulares que ocurren en los primeros momentos de la formación de los embriones. Posteriormente, como relata la investigadora del CSIC, el grupo relacionó los genes Snail con el desarrollo tumoral: “Nuestras observaciones han demostrado que la activación patológica de estos genes intensifica la malignidad de los tumores”.

Este último trabajo, en el que se confirma que Snail1 es responsable de disminución de la división y diferenciación de las células que dirigen en crecimiento óseo, ha contado con la colaboración de científicos del Instituto de Investigaciones Biomédicas Alberto Sols (centro mixto del CSIC y la Universidad Autónoma de Madrid) y la Universidad Complutense de Madrid.

*De Frutos, C.A., Vega, S., Manzanares, M., Flores, J.M., Huertas, H., Martínez-Frías, M.L. y Nieto M.A.. Snail 1 is a transcriptional effector of FGFR3 signaling during chondrogenesis and achondroplasias. (2007) Dev. Cell 13, 872-883*

**Ángela Nieto** (Madrid, 1960) se doctoró en Ciencias por la Universidad Autónoma de Madrid en 1987, durante su estancia en el Centro de Biología Molecular (centro mixto del CSIC y la Universidad Autónoma de Madrid). Tras una estancia posdoctoral en el Instituto de Investigaciones Biomédicas (centro mixto del CSIC y la Universidad Autónoma de Madrid), en 1989 se trasladó al National Institute for Medical Research, en Londres. En 1993 regresó a España como Científico Titular en el Instituto Cajal (CSIC), en Madrid. En la actualidad es profesora de investigación en el Instituto de Neurociencias de Alicante (centro mixto del CSIC y la Universidad Miguel Hernández). Desde 1993 dirige un grupo de investigación dedicado al análisis del movimiento y la plasticidad celular, tanto durante el desarrollo embrionario normal como en distintas patologías del adulto.

**Cristina Álvarez de Frutos** (Madrid, 1971) se doctoró en Bioquímica y Biología Molecular por la Universidad Complutense de Madrid en 2004. Su trabajo en el Instituto Cajal (CSIC) consistió en el desarrollo de ratones transgénicos modelo para el estudio de las patologías inducidas por la expresión aberrante de Snail. Tras el traslado al Instituto de Neurociencias, ha continuado sus estudios de distintas patologías, como la fibrosis renal, y es la principal responsable del proyecto de acondroplasias.

**Sonia Vega de los Reyes** (Madrid, 1971) se doctoró en Farmacia por la Universidad Complutense de Madrid en 2000, para lo que desarrolló su labor investigadora en el Instituto de Investigaciones Biomédicas (centro mixto del CSIC y la Universidad Autónoma de Madrid). Experta en biología celular, tras su incorporación al grupo de la profesora Nieto, ha analizado la implicación de Snail en la regulación de la proliferación y muerte celular.