



Madrid, miércoles 13 de septiembre de 2017

Identificado un nuevo gen mutado asociado a la polidactilia

- La polidactilia postaxial es una condición congénita caracterizada por tener un dedo adicional junto al meñique
- El hallazgo contribuirá a mejorar el diagnóstico y asesoramiento genético en familias con esta afección



Mano de un paciente con polidactilia postaxial. /Foto: Hospital de La Paz

Un estudio internacional liderado por investigadores del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha descubierto que la inactivación del gen *GLI1* está asociada con polidactilia postaxial (condición congénita caracterizada por tener un dedo adicional junto al meñique), tanto en su forma aislada como formando parte de defectos del desarrollo. El estudio, publicado en la revista *Human Molecular Genetics*, ha sido realizado por un consorcio internacional coordinado por el doctor Víctor Luis Ruiz, jefe de grupo de la U760 del Centro de Investigaciones Biomédicas en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) en el Instituto de Investigaciones Biomédicas Alberto Sols, centro mixto del CSIC y la Universidad Autónoma de Madrid.

“Los genes *GLI1*, *GLI2* y *GLI3* son una familia de factores de transcripción que regulan el desarrollo embrionario al actuar como mediadores de la vía de señalización de

hedgehog (Hh)", explica Ruiz. "Hasta el momento, se habían encontrado variantes deletéreas en GLI2 y GLI3 en diversos trastornos del desarrollo. En cambio, no se habían hallado pacientes con pérdida de función en GLI1, con lo que el rol de este gen en el desarrollo del embrión humano se había mantenido enigmático", añade el doctor. En este artículo se describen ocho pacientes de tres familias diferentes en los que las dos copias del gen GLI1 están inactivadas debido a distintas mutaciones y todos ellos presentan polidactilia postaxial como característica clínica común.

En este trabajo multicéntrico, cuyo primer firmante es Adrian Palencia-Campos (U760), también han participado investigadores de la U753 CIBERER, que lidera el doctor Pablo Lapunzina en el INGEMM del Hospital La Paz, el equipo de la doctora Aixa Morales del Instituto Cajal del CSIC, y de grupos pertenecientes a centros de Pakistán, Turquía, Italia y Estados Unidos.

Adrian Palencia-Campos, Asmat Ullah, Julian Nevado, Ruken Yildirim, Edip Unal, Maria Ciorraga, Pilar Barruz, Lucia Chico, Francesca Picci-Sparascio, Valentina Guida, Alessandro De Luca, Hülya Kayserili, Irfan Ullah, Margit Burmeister, Pablo Lapunzina, Wasim Ahmad, Aixa Morales, Victor L. Ruiz-Perez. **GLI1 Inactivation is associated with Developmental Phenotypes Overlapping with Ellis-Van Creveld Syndrome.** *Human Molecular Genetics*. DOI: 10.1093/hmg/ddx335