



Sevilla, jueves 22 de diciembre de 2022

## Descubren una familia de genes crucial en la formación de los testículos de moscas y humanos

- Un estudio con participación del CSIC describe por primera vez la conservación de una familia de genes en la formación de las gónadas y los defectos producidos por su mutación
- El hallazgo abre una nueva vía para tratar las enfermedades reproductivas



*Drosophila melanogaster* (mosca del vinagre). / Wikipedia

Investigadores del [Centro Andaluz de Biología del Desarrollo](#) (CABD-CSIC-UPO-JA), centro mixto del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), la Universidad Pablo de Olavide (UPO) y la Junta de Andalucía, descubren que el gen humano DLC3 así

como su homólogo en la *Drosophila melanogaster* (mosca del vinagre) intervienen en la formación de los testículos. La mosca del vinagre es un organismo modelo usado principalmente en biología pero, dado que el 60% de sus genes se encuentran en los seres humanos, también puede ayudar a identificar la causa de algunas enfermedades. Las moscas son pequeñas y se reproducen con rapidez dando lugar en poco tiempo a varias generaciones, esto facilita conocer cómo afecta la mutación de un gen a distintos procesos biológicos. El trabajo se publica en la revista [eLife](#).

El grupo de investigación del CABD-CSIC-UPO-JA, en colaboración con científicos suizos y ucranianos, ha demostrado que el gen DLC3, conocido por su función supresora de tumores, y su homólogo en la mosca del vinagre son necesarios para retener a las células madre de los espermatozoides dentro de la gónada.

La degeneración de los testículos durante el desarrollo humano reduce los niveles de testosterona, haciendo que individuos cromosómicamente masculinos (46 X,Y) desarrollen características femeninas. “Se había detectado que varios pacientes con este síndrome tenían alteraciones menores en el gen DLC3. Este nuevo estudio asocia inequívocamente estas variaciones de DLC3 y su homólogo de la *Drosophila melanogaster* con la degeneración de los testículos y muestra, utilizando como sistema modelo la mosca del vinagre, cuál es la causa a nivel celular de la degeneración”, explica **Sol Sotillos**, científica del CABD-CSIC-UPO-JA que lidera el trabajo.

“Añadir DLC3 a la lista de genes afectados en este tipo de síndromes ayuda en el diagnóstico y en el desarrollo de futuras terapias”, señala **James Hombría**, también investigador del CABD-CSIC-UPO-JA. Se abre una nueva puerta para tratar las enfermedades reproductivas. El estudio muestra cómo la formación de los testículos está conservada entre humanos e insectos permitiendo utilizar la mosca del vinagre como modelo para buscar o testar tratamientos que corrijan o aminoren los defectos producidos por variantes genéticas que afectan a la formación de los testículos.

Sol Sotillos, Isabel von der Decken, Ivan Domenech Mecedé, Sriraksha Srinivasn, Dmytro Sirokha, Ludmila Livshits, Stefano Vanni, Serge Nef, Anna Biason-Luber, Daniel Rodríguez Gutiérrez y James Castelli-Gair Hombría. **A conserved function of Human DLC3 and Drosophila Cv-c in testis development.** *eLife*. DOI: [10.7554/eLife.82343](https://doi.org/10.7554/eLife.82343)