



Barcelona / Madrid, miércoles 29 de marzo de 2023

Investigadores del CSIC estudiarán la proteína NEK8, relacionada con una de las enfermedades congénitas más raras

- Se calcula que sólo hay entre 20 y 30 casos con esta alteración en todo el mundo, que afecta de forma negativa el desarrollo de órganos y tejidos durante el desarrollo
- La investigación a partir de un acuerdo con la asociación Una vida para Mateo, creada por los padres de uno de los dos menores afectados por esta alteración en España

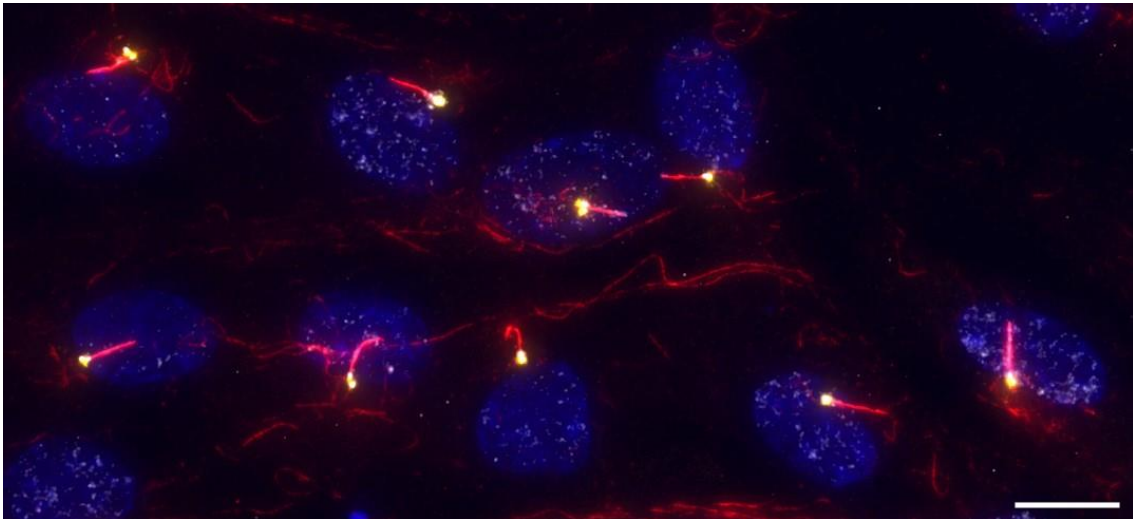


Imagen de microscopía de fluorescencia de células en las que se visualiza el cilio, en rojo, y el centrosoma en su base, en amarillo. / Joan Roig /IBMB-CSIC

Del gen NEK8 se sabe muy poco, apenas que es responsable de la producción de una proteína homónima que está relacionada con la comunicación intercelular. Si esta proteína no funciona correctamente, el desarrollo de los tejidos y los órganos se ve afectado negativamente. Esto puede resultar en la muerte del feto, razón probable por la cual existen poquísimas personas afectadas por esta alteración: quizás entre 20 y 30 en todo el mundo según algunos cálculos, dos de ellas en España. Ahora, investigadores del [Instituto de Biología Molecular de Barcelona \(IBMB\)](https://www.ibmb.csic.es/) del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) estudiarán este gen a raíz de un acuerdo con la

asociación [Una vida para Mateo](#), creada por los padres de un niño afectado por esta alteración, uno de los dos únicos casos documentados en España. Mateo es un niño de tres años que en su corta vida ya ha pasado por un trasplante de hígado y deberá someterse a un trasplante de riñón, no descartándose también uno de corazón.

El equipo del IBMB-CSIC está liderado por **Joan Roig**, quien investiga desde hace 20 años las proteínas de la familia NEK. Las NEK son proteínas quinasas, es decir, proteínas de señalización que regulan a otras proteínas, indicando así a las células qué deben hacer y cuando. El grupo de Joan Roig ha centrado hasta ahora sus esfuerzos en estudiar las proteínas NEK9, NEK6 y la NEK7. Todas ellas son esenciales para la correcta separación de los cromosomas durante la división celular y asegurar que cada célula hija obtenga el material genético apropiado.

Tal como explica este investigador, es posible que NEK8 esté también implicada en la regulación de la separación de los cromosomas pues se localiza parcialmente en el centrosoma, un orgánulo central en la organización del huso mitótico, la máquina celular encargada de separarlos durante la división de la célula. Pero de manera importante NEK8 se localiza también en el cilio de las células, una estructura cilíndrica donde se concentran diferentes mecanismos de señalización “actuando, así, como la *antena* de las células”, apunta Roig. Esto hace suponer que, como mínimo, parte de las funciones de NEK8 están relacionadas con la función ciliar y la señalización intercelular.

“Mediante técnicas de biología molecular, incluyendo la edición genética mediante CRISP obtendremos células que expresen diferentes mutantes de NEK8 y estudiaremos cómo afecta cada una de esas mutaciones a la fisiología celular”, describe Roig. De hecho, los investigadores ya conocen las mutaciones que se dan en el caso de Mateo. Son dos en concreto y aunque probablemente no eliminan la función de la proteína, razón que explicaría su supervivencia, sí tiene consecuencias en el malfuncionamiento de diferentes órganos.

La línea de investigación del IBMB-CSIC se coordinará con otras dos líneas que se desarrollarán en las universidades de Santiago de Compostela y Pablo de Olavide, donde también se abordará la investigación de esta ciliopatía tras un acuerdo con la asociación Una vida para Mateo. Precisamente esta asociación realizará un evento el día 31 de marzo para darse a conocer y recaudar fondos.

CSIC Comunicación Cataluña

comunicacion@csic.es