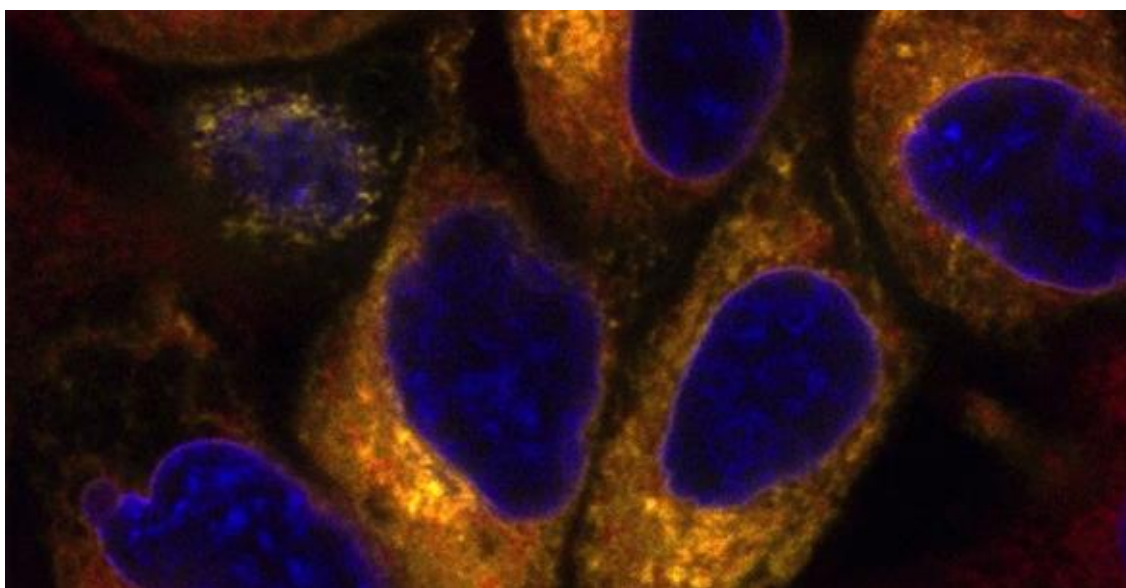


Madrid, viernes 4 de octubre de 2019

## Identificado un gen implicado en la síntesis de lípidos relacionados con la enfermedad de Alzheimer y el cáncer

- Los científicos logran identificar el gen a través de la bacteria 'Myxococcus xanthus', que es capaz de sintetizar una especie de lípidos llamados plasmalógenos
- El estudio proporciona una diana directa para estudiar el papel de estos lípidos en patologías humanas



La enzima TMEM189 en el retículo endoplasmático de las células humanas. / Universidad de Murcia

Un estudio en el que participa el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) y la Universidad de Murcia ha identificado un gen implicado en la síntesis de plasmalógenos, una especie de lípidos, relacionados con patologías comunes, como la enfermedad de Alzheimer y el cáncer, y otras más raras, como el síndrome de Zellweger o la condrodisplasia punctata rizomélica. El trabajo se publica en la revista *Science*.

Los plasmalógenos son un tipo especial de fosfolípidos presentes casi exclusivamente en las membranas celulares de los animales. En el ser humano, estos abundan en el

cerebro y el corazón. Y hay diversas patologías que se desarrollan con cambios significativos en los niveles de plasmalógenos. Desde hace casi 50 años, una de las incógnitas en el metabolismo de los lípidos ha sido la identidad de la enzima implicada en el último paso de fabricación de los plasmalógenos en las células.

“Uno de los aspectos más relevantes de este trabajo es la identificación de la enzima y su gen correspondiente, que se ha mostrado esquivo durante décadas”, señala **Subramanian Padmanabhan**, investigador del CSIC en el Instituto de Química Física Rocasolano y codirector del trabajo junto a Montserrat Elías Arnanz, de la Universidad de Murcia.

“Nuestro empeño por descubrir el papel del gen *carF*, un gen clave para que la bacteria *Myxococcus xanthus* -que vive en el suelo- perciba la luz, nos ha conducido a identificar el gen humano”, explica Padmanabhan. “A diferencia de la gran mayoría de bacterias, *M. xanthus* sí puede sintetizar plasmalógenos, como los seres humanos y los animales. Eso nos ha permitido demostrar que los plasmalógenos son esenciales para que la bacteria perciba que se encuentra expuesta a la luz. Esta función de los plasmalógenos, la de permitir que una bacteria vea la luz, es muy novedosa”, apunta el científico.

Los investigadores han demostrado también que la inactivación en células humanas de *TMEM189*, el gen humano equivalente a *carF*, provoca la desaparición de los plasmalógenos. Por lo tanto, según concluye el estudio, la proteína de los humanos y la de la bacteria funcionan de manera idéntica, a pesar de la enorme distancia evolutiva entre ambos organismos. “El trabajo proporciona una plataforma sencilla y rápida para estudiar el efecto de mutaciones en el gen humano analizando su impacto en la respuesta a la luz de la bacteria”, dice el científico del CSIC.

Hasta ahora, la función atribuida a los plasmalógenos en humanos se ha basado en el estudio del efecto de mutaciones en genes que participan en pasos anteriores de la ruta de biosíntesis. Esto tiene el inconveniente de que, además de los plasmalógenos, desaparecen otros lípidos precursores. “El descubrimiento de esta enzima clave en la biosíntesis de los plasmalógenos permite analizar directamente su papel en diversas patologías”, concluye Padmanabhan.

Aránzazu Gallego-García, Antonio J. Monera-Girona, Elena Pajares-Martínez, Eva Bastida-Martínez, Ricardo Pérez-Castaño, Antonio A. Iniesta, Marta Fontes, S. Padmanabhan y Montserrat Elías-Arnanz.  
**A bacterial light response reveals an orphan desaturase for human plasmalogen synthesis.** *Science*.  
DOI: 10.1126/science.aay1436

CSIC Comunicación