

Identifican un nuevo gen causante de la talla baja

Científicos españoles han descrito un nuevo gen causante de la talla baja y manos pequeñas en humanos denominado NPPC. Los autores sugieren que el tratamiento con análogos del péptido C-Natriurético podría ser un enfoque terapéutico prometedor, ya que sustituye directamente a la proteína defectuosa.

SINC

11/7/2017 21:53 CEST



El cuadro de Las Meninas, pintado por Velázquez. / [Wikipedia](#)

Investigadores del Instituto de Genética Médica y Molecular del Hospital Universitario La Paz de Madrid (INGEMM), la Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas de este mismo hospital (UMDE) y el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) han identificado un nuevo gen causante de talla baja y manos pequeñas en humanos.

El gen descrito en este trabajo, publicado en la prestigiosa revista *Genetics in Medicine*, se denomina NPPC, que produce el péptido C-Natriurético (CNP)

e interviene en el desarrollo esquelético.

Los autores de esta investigación, coordinada por Karen Heath, utilizaron técnicas de secuenciación masiva y convencional en 668 pacientes, 357 de ellos con talla baja desproporcionada y 311 con talla baja idiopática. Con estas técnicas identificaron dos mutaciones en el gen *NPPC* causantes de la enfermedad en dos familias diferentes. Todos los miembros familiares con las mutaciones presentan talla baja y manos pequeñas.

Las displasias esqueléticas constituyen un grupo de enfermedades congénitas raras que afectan al crecimiento del hueso y del cartílago. Estas patologías forman parte de los 436 tipos de displasias esqueléticas que se han descrito hasta el momento y tienen una prevalencia general estimada de 1 de cada 4.000 nacimientos.

En los últimos años, se han identificado numerosos genes nuevos causantes de estas enfermedades mediante la aplicación de técnicas de secuenciación masiva.

Enfoque terapéutico prometedor

Los autores de este trabajo sugieren que el tratamiento con análogos del péptido C-Natriurético podría ser un enfoque terapéutico prometedor, ya que sustituye directamente a la proteína defectuosa. Este tratamiento está actualmente en fase de ensayo clínico para el tratamiento de la acondroplasia, que es la displasia esquelética más frecuente.

En este trabajo, han participado también dos especialistas en endocrinología pediátrica, Lucía Sentchordi del Hospital Universitario Infanta Leonor y Carolina Bezanilla del Hospital Universitario Fundación Alcorcón, así como investigadores de la Universidad de São Paulo en Brasil y de la Universidad de Michigan en Estados Unidos.

Referencia bibliográfica:

Hisado-Oliva A, Ruzafa-Martin A, Sentchordi L, Funari MFA, Bezanilla-López C, Alonso-Bernáldez M, Barraza-García J, Zabala-Rodriguez M,

Lerario AM, Benito-Sanz S, Aza-Carmona M, Campos-Barros A, Jorge AAL, Heath KE. [Mutations in C-Natriuretic Peptide \(NPPC\): a novel cause of autosomal dominant short stature](#). *Genetics in Medicine*. DOI: 10.1038/gim.2017.66

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

TALLA BAJA | ESTATURA | GEN | GENÉTICA |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)