



María Arnedo Muñoz, Licenciada en Bioquímica, Personal Docente e Investigador en UGCGF del IIS Aragón

Nueva mutación en el gen SETD5 relacionada con el SCdL

El Síndrome Cornelia de Lange (SCdL) es una enfermedad genética producida por mutaciones en genes relacionados con el complejo de las cohesinas. Aunque hasta la fecha han sido descritos varios genes implicados (*NIPBL*, *SMC1A*, *SMC3*, *RAD21*, *HDAC8*, *BRD4*, *ANKR11*, *MAU2*), no todos los pacientes diagnosticados con el SCdL poseen mutaciones en los mismos. Recientemente se han descrito mutaciones en el gen *SETD5* en pacientes diagnosticados clínicamente como Cornelia de Lange y con el Síndrome KBG. Este gen codifica una proteína: histona metiltransferasa, que se encarga de facilitar la lectura del DNA y permitir la expresión de genes específicos en determinadas situaciones. Los tres pacientes con SCdL encontrados, poseen un fenotipo leve y las mutaciones en el gen producen una proteína incompleta que no puede realizar su función correctamente. También se han encontrado mutaciones en *SETD5* en pacientes con el Síndrome KBG, sin embargo, la clínica de éstos, no elimina la posibilidad de que en realidad sean pacientes con SCdL. Recientemente, el grupo del Dr. Pié ha encontrado otra potencial mutación en este gen en un paciente diagnosticado clínicamente como Cornelia de Lange, lo que da más fuerza a la idea de que *SETD5* esté directamente implicado en las bases moleculares de esta enfermedad. Esto abre todo un campo de posibilidades para comprender mejor este síndrome, ya que sabiendo en la expresión de qué genes está implicada la proteína SETD5, podremos avanzar más rápidamente en su conocimiento y comprensión.