

HENNEO MEDIA S.A.

Presidente: Fernando de Yarza López-Madrado
Consejero Delegado: Iñigo de Yarza López-Madrado
Director editorial de Medios: Miguel Ángel Liso Tejada
Directora general de Medios: Laura Múgica Codina

HERALDO DE ARAGÓN EDITORA S.L.U.

Presidenta: Paloma de Yarza López-Madrado
Vicepresidente: Fernando de Yarza Mompeón
Gerente de Medios Regionales: Eliseo Lafuente Molinero

Director: Miguel Iturbe Mach
Subdirector de Información: Santiago Mendive. Subdirectora de Desarrollo Digital: Esperanza Pamplona. Redactor-Jefe de Organización y Cierre: Mariano Gállego. Adjunto a la Dirección

para Opinión: José Javier Rueda. Política: Mónica Fuentes. Economía: Luis H. Menéndez. Municipal: Manuel López. Digital: Nuria Casas. Deportes: José Miguel Tafalla. Cultura: Santiago Paniagua. Fotografía: José Miguel Marco.

LA FIRMA | Por Julio Montoya Villarroya

Juego entre genomas

El buen funcionamiento de las mitocondrias depende de la expresión coordinada de los dos genomas celulares, el del núcleo y el de las propias mitocondrias. Los trastornos mitocondriales forman parte de las llamadas enfermedades raras

Todas las células humanas, excepto los eritrocitos, contienen dos genomas localizados en el núcleo (DNA nuclear, DNAn) y en las mitocondrias (DNA mitocondrial, DNAm), respectivamente. El primero, descubierto en el siglo XIX, está compuesto por unos 3.000 millones de pares de bases y, por muchos años, se consideró que era el material genético que codificaba todos los genes de las células. Sin embargo, en los años sesenta, se identificó la presencia de un segundo genoma en el interior de la mitocondria. Unos años más tarde, y gracias al proyecto genoma mitocondrial humano, en el que tuve la fortuna de participar, se logró secuenciar, estudiar el mecanismo de transcripción e identificar los genes que codificaba. Así, se detectó que la información contenida en los 16.569 pares de bases que forman este genoma (37 genes en total) participaba exclusivamente en el proceso de síntesis de la energía, en forma de ATP, a través del sistema de fosforilación oxidativa.

El bajo número de genes contenidos en el genoma mitocondrial no puede generar la totalidad de la mitocondria y es necesario el aporte de proteínas (unas 1.150) codificadas en el genoma nuclear, sintetizadas en el citoplasma celular y, posteriormente, importadas en la mitocondria. Entre estas se encuentran todas aquellas necesarias para la expresión del DNA (replicación, transcripción y síntesis de proteínas), para completar las más de 90 proteínas que componen la ruta que conduce a la síntesis de energía, las que participan en el ensamblaje de los complejos del sistema de fosforilación oxidativa, para su regulación, etc. Por ello, este orgánulo no es autónomo y depende en gran medida de la expresión de genes codificados en el DNAn tanto para la formación del orgánulo como para la expresión de su material genético, estableciéndose un auténtico juego de genomas.

Durante muchos años se han conocido enfermedades genéticas causadas por una mutación o defecto en el DNA y que, en general, son hereditarias. En un principio, todas las enfermedades genéticas conocidas se debían a mutaciones en genes diversos del DNAn. La secuenciación completa del genoma mitocondrial en 1981 y la determinación de su herencia de modo exclusivamente materno,



HERALDO

permitió en 1988 describir, por primera vez, enfermedades originadas por defectos en el DNAm. Estas enfermedades se denominaron mitocondriales porque el genoma dañado generaba exclusivamente 13 proteínas que permanecían en la mitocondria y, por tanto, implicadas en la síntesis de energía química. Sin embargo, pronto se dieron cuenta de que en esta ruta participaban también numerosas proteínas mitocondriales codificadas en el núcleo.

Las enfermedades mitocondriales constituyen un grupo de trastornos que tienen en común el estar originados por una deficiencia en la biosíntesis de energía en forma de ATP. Puesto que la síntesis de esta energía está bajo el control de los dos sistemas genéticos de la célula, estas enfermedades pueden estar causadas por mutaciones en ambos genomas y pueden mostrar distintos patrones de herencia: materna o mendeliana (autosómica recesiva, autosómica dominante, ligada a cromosoma X). Forman parte de las llamadas enfermedades raras o de baja prevalencia (menos de 2 casos cada 10.000 nacimientos) pero, en su conjunto, son de las más frecuen-

tes si bien cada una de ellas por separado es muy rara. Los niños presentan más mutaciones nucleares que mitocondriales, lo contrario en adultos.

Una de las características que mejor define la patología mitocondrial es su complejidad. Las mitocondrias son componentes fundamentales de todos los tejidos y órganos, por lo que estas enfermedades son, en general, multisistémicas, muchos órganos o tejidos se ven afectados, y no es raro que una misma mutación dé lugar a fenotipos muy diferentes o que distintas mutaciones produzcan el mismo. Todas estas características hacen que el estudio de estas enfermedades sea un gran reto por su complejidad y que sea un campo fascinante de investigación habiendo dado lugar a la llamada Medicina Mitocondrial.

En nuestro laboratorio de la Universidad de Zaragoza llevamos más de treinta años realizando estudios genético-moleculares de estas enfermedades. Se ha estudiado a más de 3.500 pacientes con posibilidad de padecer una enfermedad mitocondrial y, aproximadamente en un 20% de los mismos se han encontrado mutaciones en el mtDNA. Como asesores de la asociación de pacientes (Aepmi) damos consejo y atención a las familias que lo requieren.

Julio Montoya Villarroya es catedrático emérito de la Universidad de Zaragoza y miembro de Apeuz, del Ciber de Enfermedades Raras y del Instituto de Investigación Sanitaria de Aragón

E e ab a j de
a U j e jdad de Za ag -
a e a a de e j a
a e a j a d e d j
ge e j c - ec a e e
de e a e fe edade

EN NOMBRE PROPIO

Isabel Nerín*

Movember

Hace casi 20 años (2003) unos jóvenes australianos decidieron dejarse crecer el bigote con la intención inicial de ponerlo nuevamente de moda. Lo que empezó como conversación de 'barra de bar' pronto se convirtió en un movimiento para concienciar sobre la importancia de la prevención del cáncer de próstata en particular y de la salud masculina en general. Y lo que comenzó de manera casual se transformó, dos años más tarde, en la fundación Movember cuyo nombre es el resultado de la contracción de dos términos en inglés: 'moustache' y 'november'.

Según datos de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM), en la actualidad el cáncer más frecuente en los varones es el cáncer de próstata, mientras que en las mujeres lo es el cáncer de mama. En ambas patologías, la prevención puede modificar el curso de la enfermedad ya que un diagnóstico precoz condiciona instaurar el tratamiento óptimo y mejorar así el pronóstico. Dejarse crecer el bigote durante el mes de noviembre o colocarse un lazo rosa en el mes de octubre, mes en que se celebra el día mundial contra el cáncer de mama, son solo símbolos que como estrategia poblacional contribuyen a concienciar a la población, sin olvidar que la prevención debe ser también proactiva ya que mejorar la salud es responsabilidad individual. Obviamente para mejorar el pronóstico del cáncer no son suficientes los lazos ni los bigotes; lo necesario y útil es destinar más recursos a la investigación y mejorar la asistencia primaria que es el entorno donde se hacen las intervenciones preventivas.

* Directora de la Cátedra SEMG-Estilos de Vida (Unizar)

Rosa Belmonte

La guerra sostenible

La Primera Guerra Mundial no tenía nazis, pero fue la peor, si alguna guerra puede ser peor que otra. Por 'Arriba y abajo' supimos que el soldado que no volvía muerto, volvía pirado, como el lacayo Edward. Y como no tenía ni nazis ni japoneses, la Primera Guerra Mundial tiene menos películas. La que se ha estrenado en Netflix es la tercera adaptación de 'Sin novedad en el frente'. Nos repiten la cantinela de que es antibelicista, como lo fue la novela de Erich María Remarque que los nazis consideraron antipatriota (por eso se tuvo que ir a Estados Unidos). Tan antibelicista como 'Senderos de gloria', 'Galipoli' o la más reciente '1917'. ¿Quién va a querer una guerra viendo esas cosas? Las trincheras, el barro, las ratas, el hambre... la guerra, en fin.

Cuando no lo habían vivido,

los jóvenes patriotas estaban deseando alistarse. Como el ingenuo Paul al principio y el Paul destrozado tras una guerra infame. Y la enorme distancia entre políticos o altos mandos y los soldados rasos. Pero ese Paul no se ha convertido en una alimaña y acaba ayudando a un recluta. Hay cierta esperanza en las personas. En algunas personas.

Llega el nuevo con su uniforme sin gastar. Al principio hay unas escenas fascinantes sobre la reutilización de la ropa. Cómo se les quita a los muertos, se lava, se cose y se vuelve a usar. ¡La famosa sostenibilidad! En la Gran Guerra. Ríete de Ecoalf, Patagonia o cualquier apóstol de esas cosas y causas.

Dicen los expertos (los de verdad) que el problema no está en el proceso de producción, sino en el número de puestas. Que la única ropa sostenible es la que no se fabrica. La Gran Guerra fue una guerra muy sostenible. Para ti la perra gorda y la sostenibilidad.