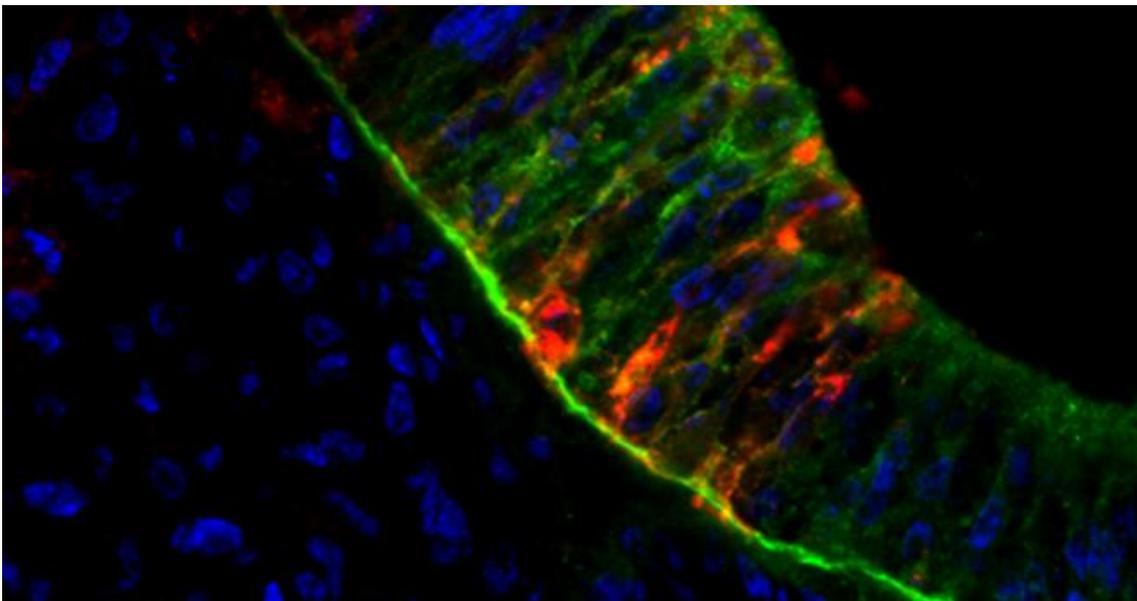




Madrid, martes 8 de julio de 2014

Caracterizan una nueva función para Cdon, gen implicado en malformaciones congénitas del desarrollo

- Cdon es responsable de los defectos en la formación de parte del cerebro y del desarrollo cráneo-facial
- Los resultados de esta investigación, publicados en *Nature Communications*, podrían ayudar a encontrar posibles terapias



Las deficiencias en los niveles de expresión de proteínas implicadas en el desarrollo embrionario se asocian frecuentemente con defectos congénitos, muchos de ellos considerados enfermedades raras. Un ejemplo es la holoprosencefalia, una malformación congénita que se caracteriza por defectos en la formación de parte del cerebro y/o en el desarrollo cráneo-facial, incluyendo el ojo. Un estudio liderado por investigadores del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha demostrado el papel que tiene el gen Cdon en este tipo de malformaciones. El trabajo se ha publicado en la revista *Nature Communications*.

Investigadores del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, centro mixto del CSIC y la Universidad Autónoma de Madrid, y pertenecientes al Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, han demostrado que durante el desarrollo del ojo de los vertebrados, Cdon, que se encuentra en la parte baso-lateral de las células de la retina, atrapa el morfógeno Sonic Hedgehog e impide su dispersión en la retina. Según ha descubierto el equipo liderado por la investigadora del CSIC Paola Bovolenta, la retención del morfógeno Sonic Hedgehog es fundamental para mantener una especificación correcta de las estructuras que formarán el ojo, delimitando su componente proximal (tallo óptico, que dará lugar al nervio óptico) del distal (retina neural).

Las malformaciones oculares asociadas a la holoprosencefalia comprenden la microftalmia (el globo ocular tiene un tamaño muy pequeño), la anoftalmia (ausencia completa del globo ocular) y el coloboma (ausencia de cierre del globo ocular). Estas malformaciones se conocen con las siglas MAC. Los resultados del estudio proporcionan un posible mecanismo patogénico responsable de la aparición de alteraciones de tipo MAC durante la formación del ojo.

La investigación ofrece nuevas perspectivas para encontrar técnicas diagnósticas más eficaces y posibles terapias específicas.

M.J. Cardozo, L. Sánchez-Arrones, A. Sandonis, C. Sánchez-Camacho, G. Gestri, S.W. Wilson, I. Guerrero y P. Bovolenta. **Cdon acts as a Hedgehog decoy receptor during proximal-distal patterning of the optic vesicle.** *Nature Communications*. DOI: 10.1038/ncomms5272