



Mutaciones en el gen BRCA2 aumentan el riesgo de sufrir trombos

Aunque las personas con cáncer son más susceptibles de sufrir trombos, un estudio internacional con participación de la Universidad **Complutense** revela que, tanto en mujeres con cáncer de mama como en mujeres sanas, mutaciones en el gen BRCA2 alteraron los niveles de las proteínas asociadas con un mayor riesgo de trombosis y coagulación.

Con fallas activas hay y habrá terremotos

El catastrófico terremoto ocurrido la madrugada del 23 de agosto en la región de Rieti, en Italia central, vuelve a impactarnos al poner de manifiesto el tremendo poder destructor de los sismos de magnitud mayor de 5 y poco profundos en el ámbito Mediterráneo, con unas poblaciones rurales con construcciones altamente vulnerables. Un evento como este puede repetirse en Italia o incluso en España, puesto que allí donde hay fallas activas de gran longitud, ha habido y habrá terremotos.



Contenido

Ciencia

Los cangrejos de río de la península se dividen en dos grupos genéticos **2**

Los contaminantes químicos perjudican a dos especies de gaviotas de las Chafarinas **4**

Salud

Mutaciones en el gen BRCA2 aumentan el riesgo de sufrir trombos **5**

Geología

Con fallas activas hay y habrá terremotos **7**

Los cangrejos de río de la península se dividen en dos grupos genéticos

El estudio genético de 240 cangrejos de río de la península ibérica revela que su presencia en nuestros ríos se remonta al Pleistoceno Superior, hace entre unos 25.000 y 50.000 años. La investigación, realizada por científicas de la Universidad **Complutense**, muestra que en la península existen dos grupos genéticos diferenciados, uno en la zona norte y otro en el centro.

Hace entre 25.000 y 50.000 años, el cangrejo de río (*Austropotamobius pallipes*) ya vivía en los ríos de lo que hoy es la península ibérica. El estudio del ADN de 240 ejemplares llevado a cabo por científicas del [departamento de Genética](#) de la Universidad **Complutense** ha conseguido estimar el tiempo transcurrido desde la última expansión de esta especie, considerada vulnerable por el [Catálogo Español de Especies Amenazadas](#).

“El estudio ha puesto de manifiesto una diversidad genética superior a la encontrada en trabajos previos sobre esta especie en España”, afirma **Carmen Callejas**, investigadora



Ejemplar de cangrejo de río. / David Gerke.

El estudio ha puesto de manifiesto una diversidad genética superior a la encontrada en trabajos previos sobre esta especie en España

de la **Complutense** y coautora del artículo, publicado en *Organisms Diversity and Evolution*.

Las científicas obtuvieron 240 cangrejos de las cuencas de los principales ríos españoles y diez crustáceos del río Arno (Italia), como referencia externa, para averiguar si existen lazos genéticos entre las poblaciones de ambos países. El ADN se extrajo de una de sus pinzas

(que los cangrejos regeneran) y, una vez conseguido, fueron devueltos vivos a sus ríos de origen.

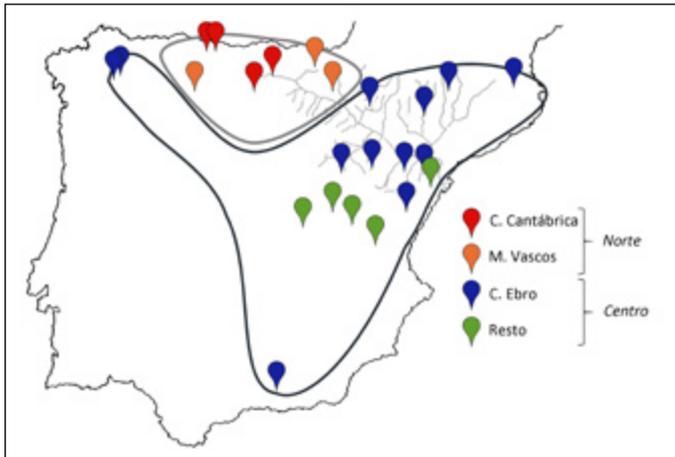
A diferencia de estudios previos, en los que se analizaba un único marcador molecular, las investigadoras han estudiado dos situados en el genoma mitocondrial —un fragmento del gen que codifica la proteína citocromo oxidasa subunidad I y otro del RNA ribosómico 16S—.

“La distribución de las variantes genéticas descubiertas no es homogénea sino que refleja un marcado patrón geográfico, con dos grupos genéticos, cada uno de ellos, a su vez, con subestructura genética”, afirma **Beatriz Mattallanas**, investigadora de la **Complutense** y coautora del trabajo.

Las científicas han identificado el grupo norte, donde, a su vez, se diferencian las poblaciones de los Montes Vascos y las de la Cordillera Cantábrica, y el grupo centro, en el que las poblaciones de la cuenca del Ebro se distinguen del resto.

Poblaciones consanguíneas
El trabajo también revela que la mayoría de las poblacio-

Red.escubre



Principales haplotipos y grupos genéticos identificados con el estudio de dos genes mitocondriales en las poblaciones españolas de cangrejo de río. / UCM.

nes ibéricas tienen un pequeño tamaño y son consanguíneas, “probablemente, como consecuencia de múltiples y sucesivos cuellos de botella, y en definitiva, de los

efectos de la deriva genética”, baraja **Dolores Ochando**, investigadora de la **Complutense** y coautora del estudio. Las científicas recuerdan que hay que mantener la protección de la especie, puesto que solo existen mil pequeñas poblaciones en la península. Hasta los años 70, los crustáceos se extendían por toda la España caliza, llegando hasta la provincia de Granada. “*Como garantía de su futuro en aguas continentales ibéricas, es indispensable incluir información genética en los planes de recuperación*”, recalca **Callejas**.

En el estudio, llevado a cabo por el Grupo de [Investigación Marcadores Moleculares en Estudios Poblacionales de Especies de Interés Agronómico y Conservacionista](#), también ha participado el Servicio de Montes y Espacios Naturales de Castilla-La Mancha.

Referencia bibliográfica: B. Matallanas, M. D. Ochando, F. Alonso y C. Callejas. “*Update of genetic information for the white-clawed crayfish in Spain, with new insights into its population genetics and origin*”, *Organisms Diversity & Evolution*, febrero 2016. DOI: [10.1007/s13127-016-0268-4](https://doi.org/10.1007/s13127-016-0268-4).

Los contaminantes químicos perjudican a dos especies de gaviotas de las Chafarinas

El estudio de los huevos de dos especies de gaviotas que habitan en las islas Chafarinas revela la presencia de contaminantes orgánicos persistentes, que les transmiten sus madres a través de la alimentación. La investigación, en la que participa la Universidad **Complutense**, refleja cómo influye el lugar del que proceden los nutrientes en las proporciones de estas sustancias tóxicas.

Pesticidas, insecticidas y otros compuestos químicos tienen potencial para extenderse largas distancias, utilizando el mar como uno de sus canales. Estas sustancias, denominadas contaminantes orgánicos persistentes, suponen una amenaza para el medio ambiente, especialmente, para aves marinas como las gaviotas.

Un estudio dirigido por el Instituto de Química Orgánica General (IQOG-CSIC) y en el que participan la Universidad **Complutense** y el Instituto de Diagnóstico Ambiental y Estudios del Agua (IDAEA-CSIC) revela la presencia de estos contaminantes en dos especies de gaviotas de las islas Chafarinas (Melilla), aunque en diferentes proporciones, según su forma de alimentarse.

“El trabajo confirma nuestra hipótesis de partida: si las



Dos gaviotas patiamarillas. / CISA-INIA.

hembras comen en lugares distintos, la presencia de determinados compuestos en sus huevos también será diferente”, confirma José Ignacio Aguirre, investigador del **departamento de Zoología y Antropología Física** de la **Complutense** y coautor del estudio, publicado en *Environmental Pollution*.

Durante el año 2007, los científicos recogieron en las Chafarinas diecinueve huevos de gaviota de Audouin (*Larus audouinii*) y dieciocho de patiamarilla (*Larus michahellis*). En todos ellos analizaron tres grupos de compuestos: dioxinas y furanos (PCDD/F), policlorobifenilos (PCB) y polibromodifenil éteres (PBDE). Además, estudiaron isótopos para determinar la fuente de alimento que habían aportado esos contaminantes y el origen marino o terrestre de los nutrientes.

La forma de alimentación es distinta en cada tipo de gaviota. *“Mientras que las patiamarillas son depredadoras oportunistas, que pueden comer desde presas vivas hasta carroña o basura en las zonas costeras, las Audouin son mucho más*

La presencia de sustancias tóxicas afecta al desarrollo de las aves poniendo en riesgo la viabilidad del embrión

selectivas y se alimentan de descartes pesqueros o peces pescados por ellas en alta mar”, compara **Aguirre**.

De esta forma, las patiamarillas registraron niveles altos de elementos tóxicos como

el cloro o el bromo, muy comunes en los residuos de los vertederos de los que se alimentan. Por su parte, las Audouin, que comen pescado del mar, presentaron mayor proporción de PCB y PBDE, más habituales en los recursos marinos.

Disminución de ejemplares

La presencia prolongada de las sustancias tóxicas afecta al desarrollo de las aves. *“El efecto más claro e inmediato puede ser la no viabilidad del huevo, produciendo la muerte del embrión antes del nacimiento”,* advierte el zoólogo. Otros daños están relacionados con la interacción de estos compuestos con rutas metabólicas, generalmente relacionadas con las enzimas y daños orgánicos por acumulación, sobre todo en el hígado y en el cerebro. *“La gaviota de Audouin está actualmente catalogada como vulnerable, por lo que la pérdida o disminución de sus ejemplares puede tener repercusiones serias para la especie”,* alerta el zoólogo.

Referencia bibliográfica: Roscales, J.L., Vicente, A., Muñoz-Arnanz, J., Morales, L., Abad, E., Aguirre, J.I. y Jiménez, B. “Influence of trophic ecology on the accumulation of dioxins and furans (PCDD/Fs), non-ortho polychlorinated biphenyls (PCBs), and polybrominated diphenyl ethers (PBDEs) in Mediterranean gulls (*Larus michahellis* and *L. audouinii*): A three-isotope approach”, *Environmental Pollution* 212, mayo 2016. DOI: [10.1016/j.envpol.2016.01.078](https://doi.org/10.1016/j.envpol.2016.01.078).

Red.escubre Ciencias de la Salud

Mutaciones en el gen BRCA2 aumentan el riesgo de sufrir trombos

Aunque las personas con cáncer son más susceptibles de sufrir trombos, un estudio internacional con participación de la Universidad **Complutense** revela que, tanto en mujeres con cáncer de mama como en mujeres sanas, mutaciones en el gen BRCA2 alteraron los niveles de las proteínas asociadas con un mayor riesgo de trombosis y coagulación.

La segunda causa de muerte de las personas que padecen cáncer –después del propio tumor– es el desarrollo de trombos, coágulos que pueden llegar a ocluir un vaso sanguíneo y taponar el paso de la sangre, con un desenlace muchas veces mortal.

En el caso de las mujeres, mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 –relacionadas con mayor riesgo de sufrir cáncer de mama y de ovario–, parecen estar asociadas con un mayor riesgo de sufrir estos coágulos.

Un equipo de científicos, con la participación de la Universidad **Complutense**, ha descubierto que determinadas mutaciones en el gen BRCA2 están asociadas con unos niveles más altos en los marcadores de trombosis y coagulación en mujeres, lo que indicaría una mayor predisposición genética a sufrir la enfermedad. La sorpresa de los científicos es que estos niveles eran similares tanto en mujeres que padecían cáncer como en sanas.

“Aparentemente, no es necesario desarrollar el cáncer para promover ese estado procoagulante cuando hay una alteración genética del BRCA2 ya que el incremento de los marcadores de trombosis y coagulación se observa en mujeres portadoras de

Determinadas mutaciones en el gen BRCA2 están asociadas con unos niveles más altos en los marcadores de trombosis y coagulación en mujeres

mutaciones en BRCA2 con y sin cáncer de mama”, destaca Antonio López Farré, investigador de la facultad de Medi-



Los científicos han usado técnicas de secuenciación genética en las muestras de sangre de las pacientes. / SNRE.

cina de la Universidad **Complutense** y uno de los autores del estudio, publicado en la revista *Thrombosis and Haemostasis*.

El incremento de los marcadores de trombosis y coagulación se observa en mujeres portadoras de mutaciones en BRCA2 con y sin cáncer de mama

(Madrid). Doce de ellas habían sido diagnosticadas y tratadas de cáncer de mama, mientras que trece estaban sanas.

Prevención con tratamientos anticoagulantes

Para que el factor hereditario no influyera en los resultados, los autores excluyeron del estudio a las pacientes que tenían historial familiar de cáncer de ovario o que

habían sido diagnosticadas con este tipo de tumor.

Los científicos utilizaron técnicas de secuenciación genética y de separación y cuantificación de expresión de proteínas en las muestras de sangre de cada paciente, comparando las que tenían cáncer y las que no. En todos los casos, las mutaciones en este gen alteraron los niveles en plasma de las proteínas asociadas con un mayor riesgo de trombosis y coagulación.

Para prevenir estos episodios, *“habría que estudiar si este tipo de mujeres podrían beneficiarse del uso de tratamientos anticoagulantes y de un seguimiento más exhaustivo de los perfiles de coagulación”*, propone **Pedro**

Pérez Segura, oncólogo del Hospital Clínico San Carlos y autor principal del trabajo.

Además de la Universidad **Complutense** y el Hospital Clínico San Carlos, en el estudio también ha participado la Universidad de Lund (Suecia).

Referencia bibliográfica: Pérez-Segura P, Zamorano-León JJ, Acosta D, SantosSancho JM, Modrego J, Caldés T, de la Hoya M, Díaz-Rubio E, Díaz-Millán I, de Las Heras N, Rico Zalba LA, Lahera V, Melander O y López Farré A. “BRCA2 gene mutations and coagulation-associated biomarkers”, *Thrombosis and Haemostasis* 115 (2), enero 2016. DOI: [10.1160/TH15-06-0520](https://doi.org/10.1160/TH15-06-0520).

Red.escubre Geología

Con fallas activas hay y habrá terremotos

El catastrófico terremoto ocurrido la madrugada del 23 de agosto en la región de Rieti, en Italia central, vuelve a impactarnos al poner de manifiesto el tremendo poder destructor de los sismos de magnitud mayor de 5 y poco profundos en el ámbito Mediterráneo, con unas poblaciones rurales con construcciones altamente vul-



Militares y bomberos, en una de las localidades afectadas por el sismo. / Ministero della Difesa.

nerables. Un evento como este puede repetirse en Italia o incluso en España, puesto que allí donde hay fallas activas de gran longitud, ha habido y habrá terremotos. La zona afectada por el reciente sismo en Italia se localiza en la región geológica de los Apeninos, en el centro de la península italiana. Se trata de una zona de gran complejidad geológica y elevada actividad tectónica reciente, no muy diferente a la que podemos encontrar en ciertas regiones de la península ibérica, sobre todo, el sur y sureste. Esto nos hace plantearnos varias cuestiones: ¿por qué se ha producido este evento?, ¿a qué se debe el elevado número de víctimas?, ¿podría ocurrir algo parecido en España? La explicación geológica preliminar del terremoto puede ayudarnos a responderlas. El terremoto de Rieti ha alcanzado una magnitud momento (Mw) 6,2 y su epicentro se localizó a menos de

10 kilómetros de profundidad. La península italiana es una zona de muy elevada actividad sísmica y el reciente sismo es uno más de los muchos de magnitud destructiva que han ocurrido en la región. De hecho, se sitúa exactamente a mitad de camino entre los dos últimos terremotos destructivos ocurridos en el país: el de Umbria, de 1997, con una magnitud de 6,1, y el de L'Aquila de 2009, que registró una magnitud de 6,3. El primero causó once víctimas mortales, mientras que el segundo superó las trescientas. El terremoto de Rieti va camino de superar esta cifra.

Reactivación de una falla

La causa geológica de este último sismo se debe a la reactivación de una de las muchas fallas activas que existen en la región. Los datos GPS existentes hasta la fecha nos muestran la velocidad a la que se deforma la corteza superior debido al movimiento relativo de las placas tectónicas de la zona e indican que el terremoto se ha generado en una zona donde se produce un claro cambio de orientación y longitud de los vectores de velocidad de deformación. Ello induce que las fallas activas de la región que presentan orientaciones NW-SE están sometidas a un proceso de extensión NE-SW asociado, a su vez, al proceso que genera la apertura de la cuenca del mar Tirreno. Si nos fijamos en las primeras réplicas ocurridas tras

La causa geológica de este último sismo se debe a la reactivación de una de las muchas fallas activas que existen en la región

el evento, se agrupan formando una nube de orientación NW-SE, aproximadamente paralela a las fallas activas de la zona y al mecanismo focal del sismo calculado por los sismólogos del Instituto Nacional de Geofísica y Vulcanología de Italia (INGV), que indica que se trata de fallas de tipo normal y, de nuevo, orientación NW-SE.

El área abarcada por las primeras réplicas suele informar del tamaño del tramo de falla que se habría desplazado, en este caso, unos 20 kilómetros de longitud

por, al menos, 10 kilómetros de profundidad. Por tanto, la causa geológica del terremoto parece bastante evidente. La falla concreta responsable ha de ser identificada a partir de los estudios que los geólogos de distintos grupos están realizando sobre el terreno y que proseguirán durante semanas y meses. Si echamos un vistazo a las fallas activas conocidas en la zona, y que están catalogadas en la base de datos de fallas italianas (DISS) que puede [consultarse online](#), hay varias próximas.

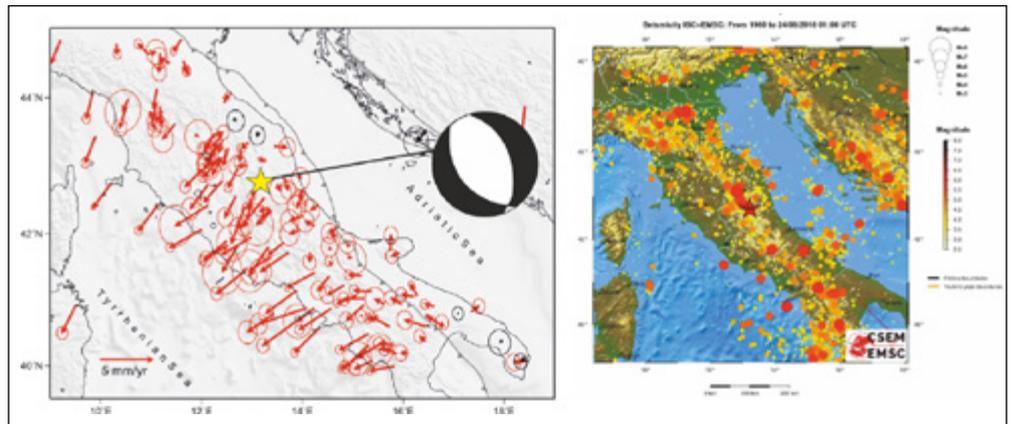
El hecho de que el terremoto haya superado la magnitud 6 y sea muy superficial, probablemente, haya inducido a que el deslizamiento en el plano de falla haya afectado a todo el espesor de la corteza superior y haya generado rupturas superficiales del terreno a modo de escarpes. Estos serán estudiados en las próximas semanas y podrán dar mucha información acerca, no solo de este terremoto, sino de los movimientos prehistóricos que haya podido generar la misma falla y que serán estudiados mediante excavaciones paleosísmicas.

Todos estos estudios deben ser utilizados para mejorar las normas de construcción sismorresistente de las nuevas edificaciones

Treinta veces mayor que el de Lorca

En cuanto a las causas de los elevados daños, tenemos que tener en cuenta la combinación de varios factores: unos de carácter natural y otros, antropogénicos. Los primeros datos disponibles de medidas de la aceleración máxima de la sacudida del suelo indican que en la zona cercana al epicentro superó el valor de 0,45 g. Para hacernos una idea, mucho mayor que la generada en el terremoto de Lorca, que no pasó de 0,36 g. Además, la región afectada por estas aceleraciones es más amplia y abarca numerosas poblaciones.

Estos días se está comparando este terremoto y sus daños con el de Lorca, pero hay que dejar claro que no



A la derecha, mapa de sismicidad total ocurrida en Italia desde 1960. La estrella marca la posición del epicentro del terremoto de Rieti de M 6.2. A la izquierda, mapa de velocidades GPS referidas a un punto fijo de referencia en la costa adriática, tomado de Devoti et al (2011) en el que se marca en amarillo el epicentro. La esfera blanca y negra es el mecanismo focal del terremoto que ha calculado el INGV como modelo físico del sismo

son comparables. El sismo de Rieti ha sido unas treinta veces mayor que el de Lorca, de ahí los daños tan elevados si los comparamos, teniendo en cuenta que las tipologías constructivas de las zonas rurales de ambas regiones no son muy distintas.

Mientras que el terremoto de Lorca afectó un área muy reducida y cercana al epicentro (ya que solo se desplazó un tramo de falla de unos 3 por 3 kilómetros), el de Rieti ha afectado a numerosas poblaciones (el tramo de falla desplazada en este caso ha debido de ser del orden del 20 por 10 kilómetros).

Además de estas causas geológicas, en la abultada cifra de víctimas ha influido la muy elevada vulnerabilidad de

El sismo de Rieti ha sido unas treinta veces mayor que el de Lorca, eso explica los daños tan elevados en la región italiana

las construcciones de los pueblos afectados, muchas situadas en laderas y relieves escarpados, y un porcentaje significativo construidas en fábrica de mampostería o ladrillo sin armar, muy poco resistentes a las sacudidas horizontales y de alta frecuencia que inducen los terremotos en los edificios situados a poca distancia de la falla generadora.

Podría repetirse en Italia y en España

A la pregunta de si un evento como este puede repetir-

Red.escubre

se en el futuro en Italia o incluso si podría darse en España hay que decir rotundamente sí. Allí donde hay fallas activas de gran longitud (mayores de 5 o 10 kilómetros), ha habido y habrá terremotos. De hecho, en España se han producido sismos catastróficos de magnitudes similares o incluso mayores en épocas históricas, sobre todo en la región de las cordilleras Béticas y en Pirineos. No hay más que consultar el [catálogo de sismicidad histórica](#) del Instituto Geográfico Nacional accesible online.

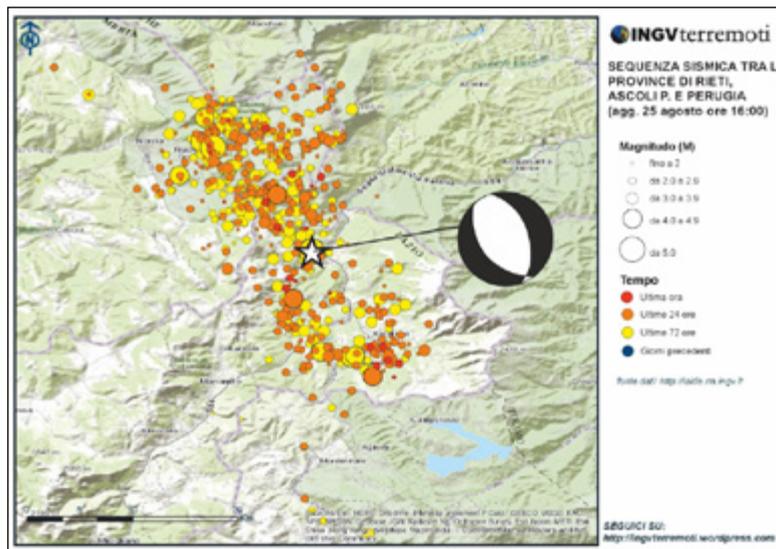
Lo que, de momento y desgraciadamente, no podemos hacer los científicos que trabajamos en fallas activas es afirmar cuándo se van a producir, es decir, predecirlos. Sí podemos llevar a cabo estimaciones probabilistas a medio y largo plazo, y escenarios deterministas de los terremotos potencialmente catastróficos que pueden generar las fallas de una región.

Todos estos estudios deben ser utilizados para mejorar las normas de construcción sismorresistente de las nuevas edificaciones, sobre todo, en aquellas poblaciones cercanas a las fallas. El problema de las edificaciones

antiguas, especialmente en las zonas rurales y cascos urbanos antiguos, es de más difícil resolución si no se plantean proyectos de reedificación o de reforzamiento para reducir su vulnerabilidad. Se trata, sin duda, de uno de los retos en el ámbito de la gestión del riesgo sísmico que tienen los países de la región mediterránea, sísmicamente activa y con numerosas poblaciones antiguas, con un porcentaje importante de viviendas construido

sin aplicar normas sismorresistentes.

La geología nos permite saber cuál es el tamaño de los terremotos que pueden ocurrir en una región y la sismología nos ayuda a estimar qué aceleración del suelo pueden generar. La clave para aprovechar este conocimiento en beneficio de la sociedad es utilizar esos datos para mejorar las normas de construcción de manera adecuada, aplicarlas y, por supuesto, vigilar su cumplimiento.



Serie de réplicas detectadas por el INGV hasta las 16:00 del 25 de agosto. Se observa cómo la nube de réplicas se alarga según orientación NW-SE, coherente con el mecanismo focal

José J. Martínez Díaz es investigador del [departamento de Geodinámica](#) de la facultad de Ciencias Geológicas de la Universidad Complutense y del [Instituto de Geociencias IGEO](#) (UCM-CSIC).

Red.escubre

Boletín de noticias científicas y culturales

Realización: Gabinete de Comunicación de la UCM y Unidad de Cultura Científica OTRI-UCM

Si desea recibir este boletín en su correo electrónico envíe un mensaje a gprensa@ucm.es