

## Caracterización de malformaciones en el esqueleto facial de peces cebra debidas a la mutación en el gen *bozozok*

Aitor Fernández Novo

[aitor\\_fn@hotmail.com](mailto:aitor_fn@hotmail.com)

Tutores

M<sup>a</sup> Encina González Martínez. Concepción Rojo Salvador

**Resumen:** El desarrollo embrionario temprano es una fase fundamental para que se configure con normalidad el individuo y pueda ejercer sus funciones vitales, por lo que las alteraciones que se producen durante este periodo pueden conllevar a una futura malformación congénita que puede ser compatible o no con la vida, dependiendo del gen o genes responsables de dicha mutación. Tanto es así que en el pez cebra (*Danio rerio*) la mutación en el gen *bozozok* (*boz*), puede cursar con defectos anatómicos y funcionales graves, e incluso, letales desde el punto de vista embrionario.

El propósito de este trabajo de investigación es establecer la relación que existe entre la mutación en este gen y el grado de anomalías que puede ocurrir en la formación del esqueleto facial, empleando como sujeto experimental embriones de peces cebra de cuatro y cinco días de edad.

El gen *boz* es uno de los primeros que se activa en el embrión y participa en la formación del organizador dorsal de la gástrula. Se expresa en los blastómeros dorsales y en la capa sincitial vitelina suprimiendo en estos grupos celulares al gen *vega 1*, el cual es activo en todos los blastómeros, y funciona, a su vez, como represor del gen *boz*.

Posteriormente *bozozok* y *squint* actúan en paralelo de modo sinérgico activando otros genes encargados de establecer los ejes embrionarios anteroposterior y dorsoventral. El gen *boz* funciona como represor de factores ventralizantes como *bmp2b* y *wnt8* permitiendo la especificación del mesodermo dorsal y del ectodermo neural.

La alteración de un fragmento de cualquiera de estos genes provoca un mal funcionamiento de estas cadenas de activación génica, lo cual conduce a malformaciones y anomalías en los tejidos que derivan del organizador de la gástrula. En concreto nos centraremos en el gen *bozozok*, el cual, si sufre una mutación altera la diferenciación de prosencéfalo, notocorda y placa precordial. Además, en mutantes con fenotipos embrionarios letales se pueden producir irregularidades en la formación del cartílago facial. Nuestro experimento se basa en la caracterización de los defectos de formación de los cartílagos faciales dependiendo del grado de mutación del gen *boz*

y su posible analogía con la malformación congénita más frecuente en la especie humana, la holoprosencefalia.

**Palabras clave:** Malformación. Placa precordial y notocorda. Prosencéfalo. Cartílagos faciales.

[Investigación Aplicada](#)  
[Comunicación Oral](#)

Recibido: 22 marzo 2011.  
Aceptado: 24 marzo 2011.