

Este sitio web utiliza cookies para mejorar su experiencia de navegación y mostrarle publicidad relacionada con sus preferencias, generada a partir de sus pautas de navegación. Si continúa navegando, consideramos que acepta su uso. Más información (/cookies_privacy/)



Incendio Doñana (<http://www.lavanguardia.com/sucesos/20170626/423705070200/foco-incendio-moguer-cercano-donana-sigue-activo.html>)

Más ▾

Huelga metro (<http://www.lavanguardia.com/local/barcelona/20170626/423662144065/huelga-metro-barcelona-lunes.html>)

Local Comunidad Valenciana

Renta 2016 (<http://www.lavanguardia.com/economia/20170626/423624555224/renta-2016-ultimos-dias-presentar-declaracion.html>)

Villarejo (<http://www.lavanguardia.com/politica/20170625/423697286665/villarejo-cloacas-estado-descubre.html>)

Pilar Laveaga (<http://www.lavanguardia.com/cultura/20170625/423694487253/muere-la-actriz-y-directora-de-teatro-pilar-laveaga-a-los-72-anos.html>)

CVA-CIENCIA INVESTIGACIÓN

Diseñan un nuevo panel de genes implicados en trastornos del movimiento



0

24/06/2017 13:17

València, 24 jun (EFE).- Investigadores del Centro de Investigación Príncipe Felipe han diseñado un nuevo panel con 498 genes implicados en trastornos del movimiento que permite el diagnóstico genético de pacientes con un complejo cuadro clínico.

Según han informado fuentes de la Conselleria de Sanidad, la Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) ha llevado a cabo el análisis genético de una serie clínica de pacientes afectados por enfermedades neurodegenerativas con acumulación cerebral de hierro (ENACH).

El grupo de la doctora Carmen Espinós, investigadora principal de la Unidad de Genética y Genómica de Enfermedades Neuromusculares y Neurodegenerativas, ha desarrollado la investigación que ha sido publicada en la revista *Clinical Genetics*, que ha sido supervisada por la doctora Belén Pérez-Dueñas, del Hospital Sant Joan de Déu en una ayuda financiada por la Fundación La Marató de TV3.

Se trata de un grupo de enfermedades raras con una prevalencia estimada en 1/100.000. El cuadro clínico de estos pacientes es complejo y, debido al solapamiento con otras enfermedades, su diagnóstico es complicado.

El tipo de enfermedades estudiadas se conocen también en inglés como NBIA (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation), han indicado las fuentes

En una primera fase del estudio se han analizado los genes más frecuentemente implicados en NBIA (PANK2 y PLA2G6), lo que ha permitido el diagnóstico del 54 % de los casos incluidos en la serie clínica.

En la segunda fase de la investigación, actualmente en marcha, se han estudiado los pacientes sin diagnóstico genético mediante un panel que comprende 498 genes implicados en trastornos del movimiento.

Hasta la fecha se ha logrado el diagnóstico en seis casos adicionales, lo que ha permitido conocer mejor los síntomas clínicos asociados con estas enfermedades, que dada su baja frecuencia son muy desconocidas para el clínico.

Durante la investigación, la doctora Espinós y su equipo detectaron un caso singular causado por una mutación en homocigosis heredada del padre en unas niñas gemelas.

El estudio en profundidad ha permitido la caracterización de una disomía uniparental parcial del cromosoma 22. Hasta la fecha se conocen tres casos, incluido este, de disomía uniparental asociada a una mutación en PLA2G6.

Normalmente, durante el proceso de formación de un nuevo embrión la mitad de la información genética es aportada por la madre y la otra mitad por el padre. En este caso en concreto el azar quiso que las niñas heredaran las dos copias del gen mutado del padre manifestándose así la enfermedad. EFE





(http://www.lavanguardia.com)



Otras noticias



Rescatan a 1.000 perros que iban a ser cocinados en el festival chino de Yulin

(http://www.lavanguardia.com/natural/20170623/423617969747/rescate-perros-festival-carne-yulin-china.html)



El nuevo dispositivo digital de Michelin para frenar las muertes de ciclistas en la...

(http://www.lavanguardia.com/motor/innovacion/20170621/423434932394/bikesphere-michelin-ciclistas.html)



Mossos d'Esquadra alertan sobre la estafa del retrovisor, te puede salir muy cara

(http://www.lavanguardia.com/motor/actualidad/20170614/423243015581/mossos-esquadra-alertan-estafa-retrovisor.html)

(http://www.outbrain.com/what-is/default/es)



L'efecte bumerang

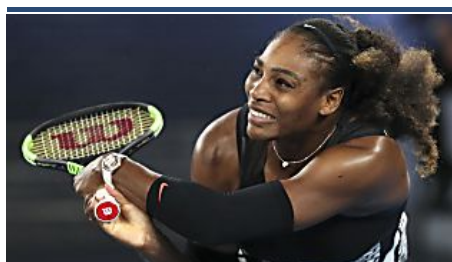
(http://www.lavanguardia.com/local/barcelona/20170626/423699731441/lefecte-bumerang.html)

(http://www.outbrain.com/what-is/default/es)



El president d'Extremadura afirma que a Catalunya no hi ha problemes...

(http://www.rac1.cat/info-rac1/20170529/423018492408/el-president-dextremadura-afirma-que-a-catalunya-no-hi-ha-problemes-dinfraestructures.html?utm_source=lavanguardia.com&utm_medium=outbrain&utm_campaign=widget_outbrain)

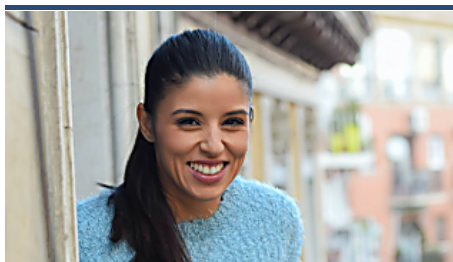


McEnroe: "Si Serena jugara en el circuito masculino sería la 700 del mundo"

(http://www.mundodeportivo.com/tenis/20170626/423704312743/mcenroe-si-serena-jugara-en-el-circuito-masculino-seria-la-700-del-mundo.html?utm_source=lavanguardia.com&utm_medium=outbrain&utm_campaign=widget_outbrain)

(http://www.outbrain.com/what-is/default/es)

Contenido patrocinado



¿Tienes una habitación? Alquilala en Booking.com

BOOKING.COM (https://join.booking.com/?aid=1243534&utm_source=Outbrain&utm_campaign=ES&utm_medium=native%20advertising)



7 islas y 5 países: ofertas de viaje para tus vacaciones de verano

KAYAK (https://www.kayak.es/in?a=eucm/outbrain_to_blog_article&url=/maga-zine/ofertas-vacaciones-islas-mediterraneo/&utm_source=outbrain&utm_medium=content&utm_campaign=desktop-summerislands&utm_content=Verano+2017%3A+ofertas+de+vuelo%2Bhotel+a+las+mejores+islas+del+Medite)



Maneja todos los dispositivos de tu empresa desde un solo dashboard

IBM (http://bs.serving-sys.com/serving/adServer.bs?cn=trd&mc=click&pli=21684451&PluID=0&ord=[timestamp])

recomendado por (http://www.outbrain.com/what-is/default/es)

Normas de participación (http://www.lavanguardia.com/ayuda/normas-de-participacion.html)

>> Accede para comentar

0 Comentarios

Comentarios más nuevos | Comentarios más antiguos





(<http://www.lavanguardia.com>)



Más noticias



Míriam Sánchez subasta sus pechos para ser actriz
(<http://www.lavanguardia.com/television/20170623/423617270023/miriam-sanchez-lucia-lapiedra-pechos-subasta-implantes.html>)



Muere apuñalado por su esposa después de que en la comisaría se burlaran de él cuando quiso denunciarla
(<http://www.lavanguardia.com/sucesos/20170624/423652849802/hombre-muere-apuñalado-esposa-argentina.html>)



Pasajeros aterrados graban como su avión comienza a "vibrar como una lavadora" en pleno vuelo
(<http://www.lavanguardia.com/sucesos/20170625/423689025696/airasi-a-avion-lavadora.html>)



Okinawa, así es la dieta de las personas delgadas y más longevas del mundo
(http://www.hola.com/belleza/caraycuerpo/2017062695585/dieta-okinawa/?utm_source=lavanguardia&utm_medium=referral)

Se dispara la puja por Arda Turan (<http://www.mundodeportivo.com/futbol/fc-barcelona/20170626/423704479001/arda-turan-besiktas-barcelona-fichajes.html>)

> ¡Vettel estrella su coche con el de Hamilton a propósito! (<http://www.mundodeportivo.com/motor/f1/20170625/423688250895/f1-2017-gp-baku-vettel-hamilton.html>)



(<http://www.lavanguardia.com>)

© La Vanguardia Ediciones Todos los derechos reservados

