



PRINCIPE FELIPE

CENTRO DE INVESTIGACION

Los resultados se han publicado en la revista científica *Clinical Genetics*

EL CIPF DISEÑA UN NUEVO PANEL DE GENES IMPLICADOS EN TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

- La Unidad de Genética y Genómica de Enfermedades Neuromusculares y Neurodegenerativas del CIPF diseña un panel con 498 genes implicados en trastornos del movimiento que permite el diagnóstico genético de pacientes con un complejo cuadro clínico.

Valencia (XX/01/2017).- El grupo de la Dra. Carmen Espinós, investigadora principal de la Unidad de Genética y Genómica de Enfermedades Neuromusculares y Neurodegenerativas de 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; NBIA, Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation), supervisada por la Dra. Belén Pérez-Dueñas del Hospital Sant Joan de Déu, en el marco de una ayuda financiada por la Fundación La Marató de la 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.

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. Durante 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 Dra. 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, mediante el uso de un microarray aCGH + SNPs capaz de detectar una LOH (pérdida de heterocigosidad), ha permitido la caracterización de una disomía uniparental parcial del cromosoma 22. Hasta la fecha se conocen tres casos, incluido éste, 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.

CON LA FINANCIACIÓN DE:



GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA DE SANITAT UNIVERSAL I SALUT PÚBLICA



Unión Europea

Fondo Europeo
de Desarrollo Regional



PRINCIPE FELIPE

CENTRO DE INVESTIGACION

En este caso en concreto el azar quiso que las niñas heredaran las dos copias del gen mutado del padre manifestándose así la enfermedad en las pequeñas.

La tecnología que se desarrolla en el marco de las líneas de investigación del grupo liderado por la Dra. Carmen tiene un evidente componente traslacional de modo que las herramientas tecnológicas diseñadas para el diagnóstico genético de trastornos neurológicos raros, tras su optimización y validación, se ofertan en el Servicio de Genómica y Genética Traslacional del CIPF. Actualmente, los paneles de genes ofertados se aplican al diagnóstico de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y neuropatías relacionadas, de trastornos del movimiento y de ataxias y paraparesias espásticas.

Link artículo: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28542792>

Link laboratorio: <http://espinos.cipf.es/index.php/en/>

Prensa

prensa@cipf.es

Calle Eduardo Primo Yúfera, 3

Tel. +34 616 469 440; +34 963289 680 Ext. 5007

CON LA FINANCIACIÓN DE:

