



PRINCIPE FELIPE
CENTRO DE INVESTIGACION

Muestran la implicación del gen SAMD11 en RP recesiva autosómica, el patrón hereditario más frecuente.

El CIPF participa en la identificación de un nuevo gen de retinitis pigmentosa

- Los sistemas de secuenciación masiva (NGS) desarrollados y aplicados en el CIPF hacen posible el análisis completo del exoma y disponer de diagnósticos precisos, fiables y económicos de enfermedades.
- Los resultados de este trabajo se han publicado en la revista *Scientific Reports* del grupo Nature.

Valencia, 25/10/2016.- El Laboratorio de Genómica Computacional del Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) y nodo del Instituto Nacional de Bioinformática (ELIXIR-ES), que dirige el Dr. Joaquín Dopazo, ha participado en la identificación de una nueva variante en el gen novel SAMD11, causante de la retinitis pigmentosa. Este descubrimiento presenta una inmediata aplicación clínica en la mejora del diagnóstico y tratamiento de los pacientes con esta enfermedad y ha sido posible mediante la aplicación de nuevas tecnologías de secuenciación y de métodos computacionales de análisis desarrollados por este Laboratorio del CIPF.

La retinitis pigmentosa (RP) es la distrofia de retina más común y consiste en la degeneración primaria de los fotorreceptores, produciendo pérdida del campo visual, y disminución progresiva de la agudeza visual, incluso hasta ceguera. Son muchos los genes implicados en el desarrollo de RP, pero quedan algunos por identificar. Las herramientas bioinformáticas para el análisis de datos de secuenciación masiva (NGS) que desarrollan y aplican el Dr. Joaquín Dopazo y el Dr. Francisco García en el CIPF han permitido el análisis completo del exoma de pacientes y la subsecuente identificación por primera vez de la asociación del gen SAMD11 a la retinitis pigmentosa en población española. En concreto se ha encontrado una mutación de carácter claramente patogénico en SAMD11, un gen implicado en la regulación de la transcripción de otros genes en la retina, en 5 individuos con retinitis pigmentosa.

Para validar la mutación como causal de la enfermedad se estudió su presencia en 560 familias españolas: 486 de ellas con retinitis pigmentosa y 74 familias con otra distrofia de retina, la Amaurosis Congénita de Leber, además participaron 196 individuos españoles sanos como muestras de control, todos donantes de sangre que han participado voluntariamente en este estudio después de cumplimentar un cuestionario diseñado para identificar enfermedades oftalmológicas. Todos los pacientes fueron reunidos por la Fundación Hospital Universitario Jiménez Díaz.



PRINCIPE FELIPE
CENTRO DE INVESTIGACION

El CIPF ha llevado a cabo este trabajo junto con la Universidad de Alicante, el CIBERER, la Universidad de Mogi das Cruzes de Brasil y el Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Los resultados de este trabajo se acaban de publicar en la revista *Scientific Reports*, del grupo *Nature*, en el artículo "Identification of the Photoreceptor Transcriptional Co-Repressor SAMD11 as Novel Cause of Autosomal Recessive Retinitis Pigmentosa".

Enlace artículo: <http://www.nature.com/articles/srep35370>

Link laboratorio: <http://bioinfo.cipf.es/>