

Independencia Catalunya (<http://www.lavanguardia.com/politica/20171030/432483232209/articulo-155-constitucion-independencia-cataluna-rajoy-puigdemont.html>) Más ▼
 · Bélgica (<http://www.lavanguardia.com/politica/20171030/432486059857/carles-puigdemont-govern-bruselas.html>)
 · Puigdemont (<http://www.lavanguardia.com/politica/20171030/432485554289/querella-fiscal-general-puigdemont-junqueras-govern-catalunya.html>)
 · The walking dead (<http://www.lavanguardia.com/series/20171030/432485899080/the-walking-dead-morales.html>)
 Vida Naturaleza (<http://www.lavanguardia.com/natural>) Big Vang (<http://www.lavanguardia.com/ciencia>) Tecnología (<http://www.lavanguardia.com/tecnologia>)
 Salud (<http://www.lavanguardia.com/vida/salud>) Qué estudiar (<http://www.lavanguardia.com/que-estudiar>) Gente con alma (/temas/gente-con-alma)
 Junior Report (<http://www.lavanguardia.com/vida/junior-report>) Bienestar (<http://www.lavanguardia.com/bienestar>) Ecología (/temas/ecologia)
 Catalunya/Religió (<http://www.catalunyareligio.cat/>)

AL MINUTO Puigdemont y miembros del Govern, en Bélgica tras aplicarse el artículo 155. Todos los detalles en directo (<http://www.lavanguardia.com/politica/20171030/432483232209/articulo-155-constitucion-independencia-cataluna-rajoy-puigdemont.html>)

CVA INVESTIGACIÓN GENÉTICA

El CIPF e Indacea crearán una herramienta para el diagnóstico de la ataxia



0 com

29/10/2017 14:17

València, 29 oct (EFE).- El Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) y la asociación para la financiación de la investigación médica (Indacea) han acordado la puesta en marcha de una investigación que genere una herramienta de diagnóstico para las personas afectadas por ataxia o paraparesia espástica.

El proyecto, dirigido por la directora científica del Servicio de Genómica y Genética Traslacional del Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Carmen Espinós, pretende utilizar tecnologías de secuenciación masiva (NGS por sus siglas en inglés) que permita analizar más de 200 genes implicados en ataxias y paraparesias espásticas hereditarias, informa la Generalitat.

Las mismas fuentes aseguran que ya se han conseguido 8.000 euros a través de la plataforma de microfinanciación de Indacea, que permitirá el análisis genético de 16 pacientes.

Dicha plataforma seguirá activa en Indacea hasta finales de este mes de octubre con el objetivo de sumar más pacientes, y por cada 5.000 euros se podrán añadir 16 pacientes más hasta alcanzar un óptimo de 92 (32.000 euros).

Las ataxias hereditarias y las paraparesias espásticas familiares son un grupo de enfermedades raras neurológicas y hereditarias que afectan al sistema nervioso central, y se les asocia una prevalencia de 20 enfermos por cada 100.000 habitantes.

Sus principales manifestaciones son alteración del equilibrio, del movimiento y de la coordinación de cualquier parte del cuerpo además de posible pérdida de masa muscular, informan las mismas fuentes.

Una gran parte de los afectados necesita bastón para caminar o se encuentra en silla de ruedas de impulso eléctrico para poder desplazarse.

Dada la complejidad genética de esta enfermedad (más de 200 genes implicados), se calcula que un 50 % de los afectados por ataxia no tienen el diagnóstico genético definitivo que pudieran necesitar ante la posibilidad de que surjan futuros tratamientos. EFE