

CHANCE NOTIMERICA EPSOCIAL MOTOR TURISMO PORTALITIC SALUD OCIO

europapress.es | SALUD

Jueves, 23 de mayo 2013

POLÍTICA SANITARIA SALUD E INVESTIGACIÓN FARMACIA ASISTENCIA ESTETICA NUTRICIÓN MAYORES BLOGS

canalSALUD

STADA

ABONADOS

Buscar...

SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN

## Desarrollan una nueva tecnología para mejorar el diagnóstico de la fibrosis quística

Directorio

- Medical Genetics
- Idibell

... Comentar

Enviar

Kindle

Tamaño: A A A

Compartir

GOOGLE +

FACEBOOK

TWITTER

MÉNEAME

TUENTI

LINKEDIN



BARCELONA, 22 May. (EUROPA PRESS) -

Investigadores del Centre de Regulació Genòmica (CRG), el Institut de Investigació Biomèdica de Bellvitge (Idibell) y el Quantitative Genomic Medicine Laboratories han desarrollado un ensayo de secuenciación de ácidos nucleicos --conocida como secuenciación de nueva generación-- para mejorar el diagnóstico molecular de la fibrosis quística (CFTR).

Según ha informado este miércoles el CRG en un comunicado, el estudio, publicado en la revista 'Journal of Medical Genetics', supone un "paso importante" hacia la traslación de las tecnologías de secuenciación y la bioinformática en el diagnóstico médico.

La secuenciación, combinada con algoritmos bioinformáticos potentes, consigue una "caracterización completa de todos los tipos de mutaciones", lo que modifica los paradigmas de los estudios moleculares clásicos.

"Esto significa una caracterización precisa, rápida y económica de los genes responsables de las enfermedades genéticas específicas", han destacado los investigadores, que han resaltado el impacto que suponen las tecnologías de secuenciación para las aplicaciones clínicas.

Los investigadores han combinado el enriquecimiento del gen CFTR, la secuenciación y el análisis bioinformático para desarrollar este ensayo, capaz de diseccionar el gen en cuestión de forma simultánea en 92 pacientes con fibrosis, y en pacientes con trastornos relacionados con esta enfermedad.

Elo ha permitido identificar todas las mutaciones y variantes --un total de 122--, con una tasa de diagnóstico del 99%, y este método puede ser fácilmente adoptado por laboratorios de diagnóstico molecular.

La fibrosis quística es uno de los trastornos genéticos autosómicos recesivos más comunes y graves, con una frecuencia de portadores en la población caucásica de una de cada 25 personas.

La enfermedad afecta a los pulmones, el tracto digestivo, las glándulas

canalSALUD

STADA

más salud, más vida

SAR QUAVITAE

CHANCE FAMOSOS Y MODA



DEPORTES



Más Leídas

Más Noticias

- Los satélites de la NASA fotografían el tornado de Oklahoma
- Detenidos dos fotógrafos por agredir a policías
- Ian Somerhalder está en Londres

Relacionadas



El Idibell desarrolla un modelo para ensayar tratamientos contra la metástasis cerebral (Ayer a las 14:29)



El Hospital de Bellvitge prueba un nuevo sistema de diagnóstico de cáncer para ambulatorios (12/02 a las 12:38)

El Idibell asume las funciones del disuelto Biopol'H (18/01 a las 12:36)

sudoríparas y el tracto reproductivo en los hombres; desde que hace 20 años se caracterizó el gen --es de los más ampliamente estudiados-- se han descrito casi 2.000 mutaciones patogénicas.

Seguir a @EP\_salud 10.8K seguidores

### Compartir

[Enjoy Barcelona seaside](#)  
¿Do you know the best mall in Barcelona Marina? Visit us!  
maremagnum.es/SightsceeingBarcelona

#### VÍDEOS DESTACADOS



#### COMENTARIOS DE LOS LECTORES

Accede con tu cuenta - Crea una cuenta nueva -

COMENTAR ESTA NOTICIA (COMO USUARIO INVITADO)

Firma: (Usuario sin registrar)

Comentar - Accede con tu cuenta

- [ensayando para un nuevo papel ¿Interpretará a Christian Grey?](#)
- 4. [Acción desatada en el nuevo tráiler de Man of Steel](#)
- 5. [EA, Ubisoft o Activision preparan la artillería para Xbox One](#)
- 6. [Un evento cósmico cambió el clima al final de la Edad del Hielo](#)
- 7. [Cristiano Ronaldo y Pepe celebran con una cena la partida de Mourinho](#)
- 8. [Las acciones de Sony se dispararon durante la presentación de Xbox One](#)
- 9. [Raquel del Rosario se sincera y se hace una "autocrítica" sobre su paso por Eurovisión](#)

**Portal de Salud**

**WEB Sanitaria**  
**Acreditada**  
**SEAFORMEC**

El Portal de Salud de Europa Press es, junto con el Twitter @EP\_Salud, una herramienta digital desarrollada por los periodistas especializados en información sanitaria que, dirigidos por Eva Concha, integran el equipo del Servicio de Salud de la Agencia de Noticias Europa Press.

### LA ACTUALIDAD MÁS VISITADA EN EUROPA PRESS



Los satélites de la NASA fotografían el tornado de Oklahoma



Ian Somerhalder está en Londres ensayando para un nuevo papel ¿Interpretará a Christian Grey?



Acción desatada en el nuevo tráiler de Man of Steel

#### EUROPA PRESS

- [Contacto](#)
- [Aviso legal](#)
- [Catálogo](#)
- [Edición para Kindle](#)

#### PORTALES

- [Turismo](#)
- [Chance](#)
- [Portaltic](#)
- [europapress.tv](#)
- [europapress.cat](#)
- [fotos.europapress.es](#)

#### SÍGUENOS

- [Twitter](#)
- [Facebook](#)
- [Youtube](#)
- [Tuenti](#)
- [Boletín](#)
- [RSS](#)

#### ENLACES

- [Eurocopa](#)
- [Prima de Riesgo](#)
- [Renta 2011](#)
- [Servicios](#)
- [Estado del tráfico](#)

www.europapress.es es el portal de actualidad y noticias de la Agencia Europa Press. Publicación digital auditada por OJD.  
© 2013 Europa Press. Está expresamente prohibida la redistribución y la redifusión de todo o parte de los contenidos de esta web sin su previo y expreso consentimiento.