

Sugerencias



Contactar Mapa web Accesibilidad 835 usuarios conectados
 Anúnciate en **discapnet** Usuarios Regístrate

Inicio [Áreas temáticas](#) [Comunidad](#) [Actualidad](#)

Portada Discapnet | Actualidad | El sector social, al día

Actualidad

- Noticias sobre Discapacidad
- El sector social, al día**
- Actualidad general
- Noticias de fácil lectura
- Hemeroteca
- Solidaridad Digital
- Discapacidad en los medios
- Agenda
- Boletines
- Equipo de redacción Actualidad

INVESTIGADORES DESARROLLAN UN ENSAYO DE SECUENCIACIÓN PARA EL DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE LA FIBROSIS QUÍSTICA

22/05/2013 **SERVIMEDIA** [Escriba el primer comentario de esta noticia](#)

Investigadores del Centro de Regulación Genómica (CRG), el Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (Idibell) y el laboratorio Quantitative Genomic Medicine Laboratories (qGenomics) han desarrollado un ensayo de secuenciación de nueva generación para el diagnóstico molecular de la fibrosis quística.

Según informaron los investigadores este miércoles en un comunicado, la fibrosis quística es uno de los trastornos genéticos autosómicos recesivos más comunes y graves, con una frecuencia de portadores en la población muy elevada (una de cada 25 personas) y agregaron que las mutaciones en la proteína reguladora de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística determinan un fallo en el transporte de cloruro de las células epiteliales

La caracterización del gen de la fibrosis quística (CFTR) se realizó hace 20 años y desde entonces se han descrito 2.000 mutaciones patogénicas.

Además, los investigadores también explicaron que la enfermedad afecta a los pulmones, el tracto digestivo, las glándulas sudoríparas y el tracto reproductivo en los hombres.

El estudio, publicado en la revista 'Journal of Medical Genetics', descubre que en enfermedades genéticas, como la fibrosis quística, la aplicación de la nueva tecnología de secuenciación de ácidos nucleicos (de nueva generación) en combinación con 'algoritmos bioinformáticos potentes' consigue una caracterización completa de todos los tipos de mutaciones, cambiando así los paradigmas de los estudios moleculares clásicos.

"Este estudio significa una caracterización precisa, rápida y económica de los genes responsables de enfermedades genéticas específicas, como la fibrosis quística", apuntan los investigadores.

Asimismo, manifiestan que "tras el gran impacto de las tecnologías de secuenciación de nueva generación en la investigación y el descubrimiento de genes causantes de enfermedades, ahora nos dirigimos hacia la introducción de estas tecnologías para aplicaciones clínicas".

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

Este estudio ha identificado todas las mutaciones y variantes (122 mutaciones CFTR), con una tasa de diagnóstico del 99%.

"Este es el método más sensible, específico y escalable aplicado al entorno clínico, y debe ser fácilmente adoptado por los laboratorios de diagnóstico molecular y además el estudio representa un paso importante hacia la traslación de las tecnologías de secuenciación de nueva generación y la bioinformática en el diagnóstico médico", concluyeron los investigadores.



[Volver al listado](#)

Comentarios

Actualmente no existen comentarios.

Danos tu opinión

Comentario

* Introduzca el resultado de la siguiente operación matemática $9 * 8 =$

Acepto las [normas de colaboración](#)

[Enviar](#) →

HOY EN
PRIVALIA *

-70%

EL OUTLET ONLINE N°1 EN ESPAÑA

[ENTRAR >](#)