

[más](#)[Regístrate](#) | [Conéctate](#) | [A-Z](#) | [Guía TV](#)[Buscar...](#)

Inicio Lo último Economía Tecnología Sociedad Deportes + secciones A la Carta El Tiempo
 ES NOTICIA Marea Blanca Reforma Educativa Eurovisión Copa del Rey Cannes Lo + visto Trailers Blogs

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

22.05.13 | 15:05h. EUROPA PRESS | BARCELONA

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.

Ello 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 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.

Publicidad

 <p>Duo Amigo Mutua Te damos hasta 100€. Contrata Ya!</p>	 <p>Yoigo - Ofertas del Mes Llévate los mejores teléfonos, al mejor precio. Vente a Yoigo y empieza a ahorrar.</p>	 <p>25% descuento en tu cuota Llévate un smartphone desde 0€ y 25% de descuento durante 6 meses. Exclusivo Online!</p>
---	--	--

DÉJANOS TU OPINIÓN

Usuario registrado

Usuario:

Contraseña:

[¿Has olvidado o perdido tu contraseña?](#)

Usuario anónimo

i Recuerda que el número de comentarios enviados puede no coincidir con los publicados debido a la moderación

COMPARTIR

<input type="text" value="0"/>	<input type="text" value="0"/>	<input type="text" value="0"/>	<input type="text" value="0"/>
<input type="button" value="Me gusta"/>	<input type="button" value="Twitter"/>	<input type="button" value="correo"/>	

[Más redes](#)

LO MÁS VISTO EN INFORMATIVOS

	Una madre viste 'ridícula' a su hija para que aprenda a no reirse de los demás
	Un hospital atiende a tres jóvenes en coma étlico por usar tampones con vodka
	El descuido de Miranda Kerr
	Dos hombres matan y degüellan a un soldado británico en Londres
	La mujer con más cirugías estéticas se lamenta de no poder sonreír a su bebé
	Los objetos que desaparecerán en menos de 20 años
	Una maestra de Oklahoma salva a sus alumnos aunque casi le cuesta la vida
	Un cáncer de hueso le deja la rara habilidad de girar su pierna en un ángulo de 180°
	Asturias no tiene constancia de casos de 'tampodka'

[ver más](#)

APPS PARA MÓVILES

	La nueva App de GH Entérate de todo antes que nadie.
	La app de MotoGP Carreras, clasificaciones, pilotos...
	Pasapalabra... ¡en tu móvil! Más de 6.500 descargas en dos meses.
	Descárgate la app de mitele Todo el contenido, a la carta en tu móvil.

ELTIEMPOTV.COM

	vie 15 11° -3°	sab 16 12° -2°	dom 17 10° 2°
---	----------------------	----------------------	---------------------



Sigue la actualidad del tiempo en tu ciudad en la web de Mario Picazo

Picazo y su equipo cuentan toda la información relacionada con el tiempo que va a hacer.

Mario Picazo nos presenta su web
 Descárgate la APP para iPhone y iPad

QUÉ HACEMOS

Televisión
 Televisión en directo
 Series online
 Programas TV
 Noticias
 Deportes
 MotoGP™
 Blogs
 Concursos TV
 Lotería
 Ad4Ventures

QUÉ HACEMOS JUNTOS

Venir de público
 Castings
 Facebook
 Twitter
 Tuenti
 Trabajar en nuestro Grupo
 12 meses
 Máster Mediaset

NOS CONECTAMOS

Contacta
 Registro
 Bajas
 RSS

QUÉ QUIERES VER

Películas online
 Telecinco
 Cuatro
 Divinity
 Boing
 La Siete
 FDF
 Energy
 TV online
 TV en directo

TAMBIÉN PUEDES

Visitar nuestra tienda Oficial
 Ver tu horóscopo
 Buscar cursos y formación
 Comprar lotería
 Jugar al bingo online
 Jugar al poker online
 Hacer apuestas online
 Conocer gente online
 Jugar al Casino online

Información corporativa | Copyright © Conecta 5 Telecinco, S. A. 2013, Todos los derechos reservados | Aviso legal | Política de Privacidad | Gestión publicitaria

Mediaset España utiliza cookies en sus webs para mejorar el servicio al usuario » más información «



SERIES · TV MOVIES · PROGRAMAS · INFANTIL · DIRECTO

Mediaset España



Mira esto: [Esquelas](#) | [Fotogalerías](#) | [Kit Buenos Días](#) | [Pregunta al Médico](#)

Me gusta 31.704

Seguir a @T_interesa



Entrar

Registrarse

Salud

noticias, artículos ...

Buscar

Portada	España	Mundo	Política	Dinero	Deportes	El Tiempo	Salud	Sucesos	Tierra	Ciencia	Educa	Empleo	Motor	Tecno
Ocio														
Gente	Tele	Música	Cine	Cultura	Increible	Moda	Belleza	Players	Familia	Religión	Local			
Y Además														

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

22/05/2013 - EUROPA PRESS, BARCELONA

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).

Me gusta

0

Twitter

0

0

Deja tu comentario



ÚLTIMA HORA

El Gobierno balear ha retirado las tarjetas sanitarias a cerca de 20.000 inmigrantes sin papeles desde abril de 2012

El CIE concede su Premio Mundial a la Innovación Sanitaria al Consejo General de Enfermería de España

Médicos del Mundo y SEMFYC contestan a Mato que la muerte del senegalés 'sin papeles' no se ha producido por un "error"

El PSOE pide que el Congreso reconozca la labor de los médicos objetores que atienden a los 'sin papeles'

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 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



AL MINUTO

10:26 La pensión media de Canarias alcanza los 801,14 euros en mayo

10:26 Randstad prevé que durante la campaña de verano se realicen en España 511.000 contratos de trabajo

10:25 Cuando un padre mata a sus hijos los ha convertido en instrumentos para dañar a la pareja

KIT BUENOS DÍAS



LO MÁS

1 / 5

- 1** El Gobierno balear destituye al gerente del Hospital de Inca, Fernando Navarro, por la muerte de Alpha Pam
- 2** Resaltan los beneficios para la salud del salmorejo cordobés por sus propiedades nutritivas y su receta baja en calorías
- 3** Los profesionales sanitarios no pueden aún recomendar la extirpación de la próstata ante la mutación del gen BCR2
- 4** Los padres de Celia: "No nos déis más dinero, ya hemos reunido suficiente"
- 5** El 40% de la población con diabetes desconoce padecer la enfermedad

descrito casi 2.000 mutaciones patogénicas.

Me gusta **Twitter**

Deja tu comentario



Seguro de Salud desde 16€

El complemento para tu salud al mejor precio. Seguro dental incluido.



El nuevo iPad - €17.90?

Experto en compras desvela cómo los españoles consiguen gangas aprovechando un vacío legal



Operación de mamas

Operación de mamas al mejor precio. La figura que siempre has soñado. ¿A qué esperas?

Publicidad Ligatus

OTRAS NOTICIAS

Asturias no tiene constancia de casos de supuestas intoxicaciones por tampones impregnados de vodka

El melanoma triplica su incidencia en España y se convierte en uno de los tumores que más gasto sanitario genera

Profesionales de Enfermería defienden que especialidades deben ser "reales y adecuadas" a las necesidades de la gente

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

COMENTARIOS

DEJA TU COMENTARIO

Comenta *

Nombre de usuario *

Email *

Escriba el código CAPTCHA: *



* Campos obligatorios

He leído y acepto las [normas de uso](#)

Enviar comentario

6



La OMS afronta la 66 Asamblea Mundial de la Salud con la reforma de la organización sobre la mesa

SÍGUENOS EN...



**EL MEJOR EQUIPO MÉDICO
RESUELVE TUS DUDAS
PREGUNTA AL MÉDICO**
preguntalmedico.com

LOCAL

Pulsa en el mapa para acceder a las noticias de tu comunidad



Portada	España	Mundo	Política	Dinero	Deportes	El Tiempo	Salud	Sucesos	Tierra	Ciencia	Educa	Empleo	Motor	Tecno
Ocio														
Gente	Tele	Música	Cine	Cultura	Increible	Moda	Belleza	Players	Familia	Religión	Local			
Y Además														

Mira esto: [Esquelas](#) | [Fotogalerías](#) | [Kit Buenos Días](#) | [Pregunta al Médico](#)

[Declaración de intenciones](#)
[Quiénes somos](#)

[El Tiempo](#)
[Sorteos](#)

[Facebook](#)
[Tuenti](#)
[Twitter](#)
[Youtube](#)

[Aviso Legal](#)

Desarrollan una reciente tecnología para optimizar el diagnóstico de la fibrosis quística

<http://www.pysnnoticias.com/2013/05/22/desarrollan-una-reciente-tecnologia-para-optimizar-el-diagnostico-de-la-fibrosis-quistica/>

May 23, 2013

Pueblo y Sociedad Noticias

22 mayo 2013 | Categoría: | Escrito por: Pueblo y Sociedad Noticias



Imagen [P3rSeUs](#)

BARCELONA, 22 Noticias de Salud

Investigadores del Centre de Regulació Genòmica (CRG), el Institut de Investigació Biomèdica de Bellvitge (Idibell) y el Quantitative Genomic Medicine Laboratories han perfeccionado un

ensayo de secuenciación de ácidos nucleicos –conocida como secuenciación de reciente creación– para optimizar el diagnóstico molecular de la fibrosis quística (CFTR).

Según ha avisado este miércoles el CRG en un aviso, el estudio, divulgado en la revista 'Journal of Medical Genetics', desea decir un "paso trascendente" hacia la traslación de las tecnologías de secuenciación y la bioinformática en el diagnóstico médico.

La secuenciación, combinada con algoritmos bioinformáticos poderosos, obtiene una "caracterización enteramente completa de todos los estilos de mutaciones", lo que modifica los paradigmas de los estudios moleculares tradicionales.

"Esto simboliza una caracterización precisa, vertiginosa y económica de los genes responsables de las enfermedades genéticas específicas", han subrayado los investigadores, que han resaltado el impacto que desea decir las tecnologías de secuenciación para las aplicaciones clínicas.

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

Ello ha consentido identificar todas las mutaciones y variantes –un total de 122–, con una tasa de diagnóstico del 99%, y este proceso puede ser sencillamente adoptado por laboratorios de diagnóstico molecular.

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

La enfermedad afecta a los pulmones, el tracto digestivo, las glándulas sudoríparas y el tracto reproductivo en los hombres; desde que hace 20 años se caracterizó el gen –es de los más largamente estudiados– se han descrito alrededor de 2.000 mutaciones patogénicas.

Fuente: Terra