GENIUS: INFLUÈNCIES GENÈTIQUES EN EL RESULTAT FUNCIONAL DE L'ICTUS

Dra. Raquel Rabionet Janssen
Fundació per a la Recerca i la Docència Sant Joan de Déu

Quin era l'objectiu del projecte?

Identificar gens que poden estar modulant la recuperació funcional de l'ictus en el període dels tres mesos posteriors a l'ictus.

Què ha descobert?

Hem identificat tres gens, *TEK, TJP1* i *CNTN5*, que presenten variants rares en pacients d'ictus, i aquestes variants són més freqüents en pacients amb una mala recuperació. Per contra, hem identificat un quart gen, *VNN2*, en què hi ha més variants rares en pacients amb una bona recuperació. És interessant que *VNN2* i *TJP1*, juntament amb un gen prèviament identificat, *PATJ*, podrien estar afectant la mateixa via, que és la permeabilitat de la barrera hematoencefàlica (*TJP1, PATJ*) i el pas de neutròfils (*VNN2*).

Quina aplicació pràctica tindrà aquest resultat?

Tot i que queda per confirmar que realment les variants identificades tenen un efecte en la funció dels gens mencionats, conèixer gens implicats en la millora de la recuperació de l'ictus ressalta processos importants per a aquesta recuperació i pot permetre dirigir teràpies que potenciïn aquests processos. D'altra banda, en un futur podria permetre fer un pronòstic de recuperació basat en la seqüenciació d'aquests gens i altres paràmetres, i fer possible ajustar les teràpies segons les necessitats dels pacients.