



Fundació
La Marató de TV3

20è SIMPOSIUM
Malalties neurodegeneratives



BIOMEDICINA DE SISTEMES PER DESENTRELLAR LES BASES MOLECULARS I EL MODEL DE LA MALALTIA DE LA MOTONEURONA CORTICOESPINAL

Carlos Casanovas Pons

IDIBELL - Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat

Maria Jesús Sobrido Gomez

FP Galega de Medicina Xenómica - Fundación Ramon Domínguez. Santiago de Compostela

Cristina Pujades Corbi

Parc de Recerca Biomèdica de Barcelona - UPF. Barcelona

Mariona Jové Font

IRBLL Institut Recerca Biomèdica de Lleida - Fundació Dr. Pifarré

Quin era l'objectiu del projecte?

Determinar el rendiment diagnòstic de la seqüenciació completa de l'exoma (WES), interpretat amb un mètode de prioritització basat en el fenotip clínic, en pacients amb paraparèsies espàstiques hereditàries sense diagnòstic, malgrat estudis genètics i bioquímics previs dirigits a las etiologies sospitoses.

Què han descobert?

Hem obtingut un rendiment diagnòstic molecular del 60% i hem descobert 7 gens candidats nous, actualment en validació funcional.

Quina aplicació pràctica tindrà aquest resultat?

La seqüenciació completa de l'exoma (WES), complementat amb un mètode de prioritació basat en el fenotip clínic, augmenta significativament el percentatge de pacients diagnosticats i escurça el temps d'arribar al diagnòstic, fent possible un consell genètic adequat. A més, possibilita el diagnòstic de fenotips atípics i de nous gens candidats, i ajuda a millorar el coneixement dels mecanismes fisiopatogènics implicats en aquestes malalties.