INVESTIGACIÓ DELS INTERACTORS GENÈTICS I MECANÍSTICS EN CARDIOMIOPATIA FAMILIAR MITJANÇANT EL MODELATGE AVANÇAT DE MALALTIES

Ángel Raya Chamorro
Centre Medicina Regenerativa de Barcelona
José Luis de la Pompa Mínguez
Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares Carlos III - Madrid
Juan Ramón Gimeno Blanes
Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca - Múrcia

Quin era l'objectiu del projecte?

Avaluar l'existència de LVNC en pacients amb HCM, investigar les bases genètiques de la co-morbilitat i establir models experimentals avançats per a una dissecció posterior dels mecanismes interactors.

Què han descobert?

Hem refinat els criteris de diagnòstic per imatge de LVNC i hem seqüenciat el genoma d'una cohort valuosa de pacients, identificant possibles factors de risc genètics per a aquests pacients, que seran validats en projectes de seguiment. També hem desenvolupat un model experimental avançat de malaltia que permetrà validar gens i mecanismes candidats.

Quina aplicació pràctica tindrà aquest resultat?

El nostre treball contribuirà a la millora dels criteris de diagnòstic, basats en la nova

informació genètica i d'imatge, per a HCM i LVNC, així com també a una estratificació i gestió més precisa del pacient.