



AVALUACIÓ PATOFISIOLÒGICA I TERAPÈUTICA DE CARDIOMIÒCITS DERIVATS DE CÈL·LULES MARE INDUÏDES PLURIPOTENTS (IPS) PROVINENTS DE PACIENTS

Fabiana Silvia Scornik Gerzenstein

Centre de Genètica Cardiovascular – Universitat de Girona

Transcripció del vídeo gravat per la Dra. Fabiana Silvia Scornik Gerzenstein, en què resumeix els resultats de la seva recerca que s'han pogut aplicar en la pràctica clínica.

En un cor sa, les cèl·lules es contrauen de manera coordinada. Durant una arítmia això no passa i pot provocar una mort sobtada. Aquest és el cas de la síndrome de Brugada, una malaltia arritmogènica, hereditària, associada a mutacions en el gen que codifica el canal de sodi cardíac, fonamental per transmetre el senyal elèctric que coordina els batecs del cor. En el nostre projecte, vam utilitzar biòpsies de pell de pacient, per obtenir cèl·lules pluripotents i transformar-les en cèl·lules cardíques i estudiar els canals de sodi. També vam utilitzar cèl·lules no cardíques modificades genèticament per estudiar el canal de sodi, amb o sense mutació. Els nostres resultats van mostrar que alguns dels efectes de les mutacions de canal de sodi que trobem en el nostre model no són observables en les cèl·lules no cardíques i que els efectes observats en cardiomiòcits específics de pacient, difereixen entre els membres d'una mateixa família. Això demostra que els efectes de les mutacions al canal de sodi estan determinats o bé modulats pel tipus cel·lular i el patrimoni genètic específic de cada individu. Això té implicacions a nivell de diagnòstic, ja que indica que poden haver-hi

altres gens que influeixin en l'aparició de la síndrome de Brugada i, d'altra banda, aquest model podria servir per trobar eines farmacològiques, específiques per a cada individu.

Informació: projectesrecerca@ccma.cat