

UB y ONCE diseñan un chip de ADN que analice genes implicados en distrofia

La Universidad de Barcelona y la ONCE están impulsando una investigación para estudiar los cien genes más frecuentes implicados en las distrofias de retina hereditarias por medio del diseño un chip de ADN.

El proyecto, financiado parcialmente por la ONCE, tiene como objetivo producir este chip y llevar a cabo el diagnóstico genético de diez familias afectadas por la retinosis pigmentaria (la distrofia de retina más frecuente), caracterizar las nuevas mutaciones funcionales y seleccionar las familias óptimas para iniciar la investigación de nuevos genes.

La catedrática del Departamento de Genética de la UB Roser González es la principal responsable de este trabajo que persigue establecer un protocolo de diagnóstico genético ampliado y automatizado de las distrofias de retina, ha informado la ONCE por medio de una nota de prensa.

El número de genes que causan alteraciones de la visión ha aumentado dramáticamente lo que dificulta el diagnóstico genético manual para determinar el origen de las alteraciones.

En los últimos veinte años, se han descrito 350 genes responsables de las patologías de la visión, y de éstos, más de 150 están relacionados con las distrofias de retina hereditarias.

El diagnóstico genético es muy importante para el paciente y su entorno familiar.

La metodología convencional de secuenciación del ADN resulta excesivamente costosa y lenta para el diagnóstico genético en caso de que el número de genes que haya que analizar sea muy elevado, lo que hace patente la importancia del chip de ADN.

Esta herramienta permite hacer un análisis automatizado, fiable y rápido de los marcadores genéticos más informativos de los genes candidatos. EFE