



UN SISTEMA DE ANÁLISIS INTEGRADO PARA AUMENTAR LA TASA DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES RARAS USANDO SECUENCIACIÓN MASIVA

Carmen Ayuso García (Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD, UAM). CIBERER. Madrid)

XVIII CONCURSO NACIONAL DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN EN CIENCIAS DE LA VIDA Y DE LA MATERIA

Convocatoria 2016

Las enfermedades raras son, según la Unión Europea aquellas que tienen una prevalencia menor de 5 en 10.000 personas y que son crónicas, discapacitantes y que suponen una amenaza para la vida. Se supone que existe unas 7.000 enfermedades raras (ER) distintas el 80% de las cuales son de causa genética. Pese a su baja prevalencia individual, todas ellas en conjunto afectan a más del 5% de la población.

Los retos actuales de la investigación en ER son disponer de tratamientos eficaces y seguros y pruebas diagnósticas fiables para la mayoría de ellas. Ello facilitaría el manejo clínico individual, así como la prevención en otros familiares y los futuros abordajes terapéuticos. Sin embargo, estos objetivos se ven obstaculizados por su gran heterogeneidad genética que obligan generalmente a analizar muchos genes.

En los últimos años, las técnicas de secuenciación masiva (NGS) han facilitado que estos diagnósticos sean más rápidos y fiables, ya que analizan en un solo experimento un gran número de genes, incluso todos los genes de un paciente.

Sin embargo, estas técnicas proporcionan un elevado número de cambios genéticos, algunos de los cuales podrían ser causantes del trastorno, mientras que la mayoría serán inocuos. La Biología Computacional mediante la creación de algoritmos bioinformáticos puede ayudar a seleccionar solo aquellas que son patológicas, descubrir nuevas alteraciones, y por último proponer nuevos genes candidatos implicados en las ER por su actividad en el interactoma humano.

El proyecto presentado propone integrar las aproximaciones metodológicas de la bioinformática a la práctica e investigación clínicas para, a partir del desarrollo de un sistema informático flexible, personalizable y orientado al ámbito clínico, mejorar el diagnóstico de ER tales como distrofias de retina, malformaciones oculares congénitas, cardiopatías congénitas y cáncer hereditario.

Dirección web de la investigadora:

http://www.fjd.es/iis_fjd/es/areas-grupos-investigacion/genetica-genomica/genetica-genomica-enfermedades-raras-complejas

*Todos los derechos de propiedad intelectual son del autor. Queda prohibida la reproducción total o parcial de la obra sin autorización expresa del autor.

© FUNDACIÓN RAMÓN ARECES. Todos los derechos reservados.