



Miércoles, 12 de enero de 2022



[Economía](#) [Política sanitaria](#) [Tecnología](#) [Industria](#) [Farmacia](#) [Hospitales](#) [Legislación](#) [I+D](#) [Nombramientos](#) [Opinión](#) [Entrevistas](#) [RSC](#) | [Concienciados](#) |

[ES NOTICIA](#) [Covid-19: Vacunación España](#) [Nuevas variantes](#) [Vacunas](#) [Nuevos estudios](#) [Telemedicina](#)

I+D

12 de enero, 2022

Publicidad **OLYAN FARMA**

Una nueva estrategia de medicina genómica mejora el diagnóstico de las leucodistrofias y permite descubrir nuevos genes vinculados



Grupo de Enfermedades Neurometabólicas del IDIBELL y el Ciberer.

Las leucodistrofias son un grupo heterogéneo de enfermedades raras de origen genético difíciles de diagnosticar.

CIBERER

Una nueva estrategia de **medicina genómica** mejora la tasa diagnóstica de las leucodistrofias, además de permitir el descubrimiento de nuevos **genes** causantes de estas enfermedades y ampliar los cuadros clínicos descritos. Las leucodistrofias son un grupo heterogéneo de **enfermedades raras** de origen genético que afectan a la mielina, la sustancia blanca del cerebro. Hasta el momento, se han identificado más de **100 genes causantes de estas patologías**, con una prevalencia de 1 de cada 7.000 nacimientos. Con las aproximaciones actuales, se obtiene el diagnóstico molecular solo en la mitad de los pacientes.

El estudio, en el que han participado departamentos de neurología pediátricos y de adultos de diversos hospitales terciarios españoles, ha sido liderado por **Aurora Pujol**, médico genetista y profesora **ICREA** en el

NOTICIAS RELACIONADAS

- España cuenta ya con más de cien unidades en las Redes Europeas de Referencia
- Un nuevo informe del Observatorio Legislativo identifica las principales necesidades y barreras en el acceso a los medicamentos huérfanos
- Fundación Merck Salud y

LABORATORIO DERMATOLÓGICO ESPECIALIZADO

talento EPHOS



01.01.2022

talento-ephos.com

TAGS

Ciberer / enfermedades raras / genes / leucodistrofias / medicina genómica

POSTS DESTACADOS

13 de diciembre, 2021

ECONOMÍA

Mujeres dedicadas a la ciencia reconocen que el sector es un referente en el empleo femenino, pero "aún hay cosas por hacer"

12 de enero, 2022

POLÍTICA SANITARIA

La FEC y ocho sociedades científicas reclaman un mayor compromiso político en torno a la insuficiencia cardiaca

5 de enero, 2022

TECNOLOGÍA

La CE autoriza a Baía a comercializar un Novel Food de

Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL) y el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (Ciberer).

Algoritmo computacional

La estrategia utilizada combina el análisis de exomas y genomas mediante un algoritmo computacional –un primer paso a la inteligencia artificial– que utiliza los **datos clínicos de los pacientes** para generar redes de interactomas (las interacciones moleculares entre las proteínas) y priorizar variantes. También realiza estudios funcionales en células derivadas de los pacientes para confirmar variantes de significado incierto. Además, intervienen los neurólogos en todo el proceso, desde la descripción exhaustiva del caso a la selección de variantes.

“El trabajo en equipo multidisciplinar es necesario para llegar al éxito en la mayoría de los casos y somos afortunados de contar con la implicación de los clínicos y los excelentes servicios de secuenciación del Centro Nacional de Análisis Genómicos (CNAG)”, comenta la doctora Pujol.

Los autores de este trabajo, publicado en la revista *Neurology*, han realizado **un análisis de 126 pacientes** con leucodistrofias de diferentes edades que no habían sido diagnosticados con los estudios clínicos y moleculares actuales, incluyendo paneles de genes NGS o exomas

clínicos, y han alcanzado una tasa diagnóstica del 72%. Además, han identificado nuevos fenotipos, **9 nuevos genes causantes de leucodistrofias** y varios genes mutados que contribuyen al cuadro clínico en 5 familias.

Fundación FEDER firman un acuerdo para impulsar la investigación clínica en enfermedades raras

La estrategia utilizada combina el análisis de exomas y genomas mediante un algoritmo computacionalm un primer paso a la inteligencia artificial.

Heterogeneidad genética

Este estudio confirma la gran heterogeneidad genética de las leucodistrofias, con **57 genes identificados en los 91 casos diagnosticados**. Además, muchos de estos genes no están asociados con el concepto clásico de las leucodistrofias, por lo que no estaban incluidos en los paneles NGS que se utilizan actualmente para su diagnóstico.

“Con nuestro análisis, hemos conseguido llegar al diagnóstico en seis meses de media, un gran avance en comparación con la odisea diagnóstica previa de estos casos, que se alargaba una media de 10 años”.

“Con nuestro análisis, hemos conseguido llegar al diagnóstico en seis meses de media, un gran avance en comparación con la odisea diagnóstica previa de estos casos, que se alargaba una media de 10 años. Mas allá de permitir el consejo genético de estas familias, el diagnóstico molecular **ha mejorado el manejo clínico del 32% de los pacientes**. En algunos casos, hemos podido incluso empezar a testar opciones terapéuticas”, destaca la doctora Pujol. “Además –continúa–, hemos ampliado el conocimiento científico sobre funciones básicas del cerebro al poder identificar la causa genética de nuevos síndromes no descritos hasta la fecha. Por todo ello, proponemos un cambio de paradigma diagnóstico para aplicar el exoma completo (WES), o mejor la secuenciación del genoma (WGS) como test de elección con mejor relación coste/ eficiencia en la mayoría de casos de leucodistrofia”.

aplicación clínica para paliar los trastornos del gusto

11 de enero, 2022

INDUSTRIA

La inversión en I+D de la industria farmacéutica consiguió en 2020 su segundo mejor registro de la historia

11 de enero, 2022

FARMACIA

Los farmacéuticos creen que la regulación del precio de los test de antígenos es una medida positiva

3 de enero, 2022

HOSPITALES

El Hospital Universitario La Paz abre una Unidad de Hospitalización a Domicilio Pediátrica con las mismas garantías que la hospitalización tradicional

23 de diciembre, 2021

LEGISLACIÓN

Un nuevo informe del Observatorio Legislativo identifica las principales necesidades y barreras en el acceso a los medicamentos huérfanos

11 de enero, 2022

I+D

Un estudio asegura que la pandemia de la COVID-19 ha afectado a la planificación de la maternidad

23 de diciembre, 2021

NOMBRAMIENTOS

Miguel Quintana, nuevo director general de Alloga

9 de enero, 2022

OPINIÓN

La Farmacología Clínica, especialidad cuya relevancia ha quedado acreditada en la pandemia, aún no cuenta con la suficiente a nivel formativo

25 de diciembre, 2021

ENTREVISTAS

Isabel Sola, viróloga del CNB-CSIC: “Hasta la fecha no tenemos información suficiente para saber si ómicron causa una infección más o menos severa”

Puedes seguirnos



MÁS DE I+D

I+D

Un estudio asegura que la pandemia de

I+D

PharmaMar publica un estudio sobre la

I+D

Es necesario formar a niños de primaria

la COVID-19 ha afectado a la planificación de la maternidad



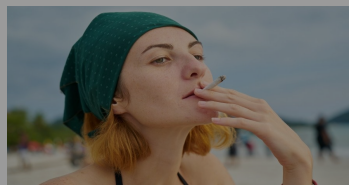
12 de enero, 2022

actividad in vitro de plitidepsina frente a las principales variantes de la SARS-CoV-



12 de enero, 2022

para evitar que el consumo de tabaco siga perpetuándose en la adolescencia



12 de enero, 2022

4 de enero, 2022

RSC

ANCLA, el nuevo proyecto para emprendedores que pretende eliminar prejuicios sobre la salud mental

18 de diciembre, 2021

CONCIENCIADOS

Samuel Peral, superviviente de leucemia: "A todos los niños con cáncer y sus familiares: nunca perdáis la esperanza"

TE RECOMENDAMOS

I+D

PharmaMar publica un estudio sobre la actividad in vitro de plitidepsina frente a las principales variantes de la SARS-CoV-



12 de enero, 2022

Farmacia

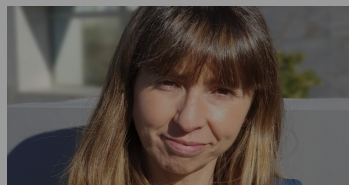
Los españoles abusaremos de comidas preparadas durante estas Navidades



12 de enero, 2022

Nombramientos

PharmaMar nombra a Lara Vadillo directora de comunicación



12 de enero, 2022

Aviso de Cookies

El sitio web www.phmk.es utiliza cookies propias y de terceros para recopilar información que ayuda a optimizar su visita a sus páginas web. No se utilizarán las cookies para recoger información de carácter personal. Usted puede permitir su uso o rechazarlo, también puede cambiar su configuración siempre que lo desee.