

Un grupo de investigadores del Centre de Regulació Genòmica (CRG), el Institut de Investigació Biomèdica de Bellvitge (Idibell) y el Quantitative Genomic Medicine Laboratories acaba de desarrollar un ensayo de secuenciación de ácidos nucleicos (conocida como secuenciación de nueva generación) que permitirá mejorar el diagnóstico molecular de la fibrosis quística (CFTR).

Precisamente, según informó ayer el CRG, el estudio, publicado en la revista 'Journal of Medical Genetics', supone un "paso importante" hacia la traslación de las tecnologías de secuenciación y la bioinformática en el diagnóstico médico. En este sentido, la secuenciación, combinada con algoritmos bioinformáticos potentes, consigue una "caracterización completa de todos los tipos de mutaciones", lo que modifica los paradigmas de los estudios moleculares clásicos. 'Esto significa una caracterización precisa, rápida y económica de los genes responsables de las enfermedades genéticas específicas', destacaron los investigadores, que han resaltado el impacto que suponen las tecnologías de secuenciación para las aplicaciones clínicas.

Por otro lado, los investigadores han combinado el enriquecimiento del gen CFTR, la secuenciación y el análisis bioinformático para desarrollar este ensayo, capaz de diseccionar el gen en cuestión de forma simultánea en 92 pacientes con fibrosis, y en pacientes con trastornos relacionados con esta enfermedad.

Ello, por último, permitió identificar todas las mutaciones y variantes (un total de 122), con una tasa de diagnóstico del 99%, y este método puede ser fácilmente adoptado por laboratorios de diagnóstico molecular.