

Un proyecto andaluz recibe financiación para estudiar el componente genético de la enfermedad del lupus

Directorio

- [Centro Pfizer Universidad Granada Junta Andalucía Genómica](#)
- [Fundación Ramón Areces](#)
- [Parque Tecnológico Salud Granada](#)
- [Centro Genyo](#)

GRANADA, 11 Sep. (EUROPA PRESS) -

Un proyecto de investigación andaluz desarrollado en el Centro Genyo, situado en el Parque Tecnológico de la Salud de Granada, será financiado por la Fundación Ramón Areces con 100.000 euros durante los próximos tres años para estudiar el componente genético de la enfermedad del lupus.

Concretamente, se trata de una de las más de 40 ayudas concedidas este año por esta institución que promueve la investigación en España en aquellas disciplinas científicas en fase de desarrollo que requieren de importantes recursos económicos y de equipamiento para su consecución y a la que han concurrido un total de 444 proyectos en las áreas de Ciencias de la Vida y de la Materia.

Las características del Centro Pfizer-Universidad de Granada-Junta de Andalucía de Genómica e Investigación Oncológica (Genyo), un lugar de referencia internacional en investigación de enfermedades de base genética, y su equipamiento técnico de alta tecnología lo convierten en un entorno ideal para el desarrollo de este proyecto.

La investigación, titulada 'Secuenciación Completa del genoma exómico del Lupus Eritematoso Sistémico en familias de casos múltiples de origen europeo: identificación de mutaciones raras y sus consecuencias funcionales', está liderada por la investigadora Marta Alarcón Riquelme, y tiene como fin identificar las mutaciones raras que determinan el componente genético en familias con alta prevalencia de la enfermedad y llegar a comprender los mecanismos que llevan a su desarrollo, según informa en una nota el Gobierno andaluz.

Pese a que el Lupus Eritematoso Sistémico (LES) es una enfermedad crónica autoinmune, existen casos (alrededor de un 10 por ciento) en los que el origen es familiar, por lo que al menos dos o tres personas de una misma familia la pueden padecer. El equipo de investigación que desarrolla este proyecto cree que en estos casos existirán alteraciones que son raras en la mayoría de la población.

"Tenemos ADN de familias de este tipo y lo que vamos a hacer es utilizar las tecnologías de secuenciación de última generación con las que contamos en Genyo para leer el ADN de todos sus genes y determinar la presencia de tales mutaciones", explica la doctora Alarcón, quien ha señalado además que "en teoría, dichas

alteraciones no deben hallarse en individuos sanos y deberán compartirse entre los pacientes de una o varias familias".

Este proyecto ayudará a comprender los mecanismos que llevan al desarrollo de una enfermedad como el lupus, una patología compleja con una mortalidad alta en mujeres jóvenes, cuya causa es aún desconocida y que se caracteriza por la inflamación y el daño de tejidos mediado por el sistema inmunitario, y a mejorar las posibilidades de hallar tratamientos eficientes.

INVESTIGACIÓN ANDALUZA

Utilizando la misma tecnología que el proyecto desarrollado en Genyo, otra importante investigación andaluza sobre distrofias hereditarias de retina ha sido seleccionada también por la Fundación Ramón Areces para su financiación.

En este caso se trata de un proyecto liderado por el director de la Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal del Hospital Universitario Virgen del Rocío, Guillermo Antiñolo, y el investigador Javier Santoyo, del Centro Andaluz de Secuenciación Genómica Humana (Casegh), en el que se desarrolla el Proyecto Genoma Médico (MGP).

Tal y como se deduce del título de esta investigación 'Identificación de nuevos genes responsables de distrofias hereditarias de retina mediante la tecnología Next Generation Sequencing y determinación de los mecanismos patogénicos asociados', el principal objetivo de la misma será aumentar los porcentajes de detección de causa genética de las distrofias hereditarias de retina, identificando nuevos mecanismos patogénicos y contribuyendo al desarrollo de nuevas alternativas diagnósticas y terapéuticas para este grupo de enfermedades raras de extraordinaria complejidad y heterogeneidad genética.

© 2012 Europa Press. Está expresamente prohibida la redistribución y la redifusión de todo o parte de los servicios de Europa Press sin su previo y expreso consentimiento.