



Inicio > Noticias > La identificación de un nuevo afectado permite perfilar un síndrome ultrarraro...

## La identificación de un nuevo afectado permite perfilar un síndrome ultrarraro asociado a rasgos autistas



De izquierda a derecha, los investigadores Roser Urreiziti, Laura Castilla-Vallmanya, Daniel Grinberg y Susana Balcells, del Grupo de Investigación en Genética Molecular Humana de la UB, el CIBERER y el Instituto de Investigación Sant Joan de Déu (IRSJD).



La colaboración de los afectados con los investigadores ha permitido encontrar la causa de la enfermedad en diez pacientes originalmente diagnosticados con el síndrome de Opitz C (uno de ellos, debido a una mutación en el gen *FOXP1*).

ni el gen ni la mutación responsable de su patología.

Mediante la secuenciación completa del exoma, los investigadores encontraron una mutación *de novo* —presente en el afectado pero no en sus progenitores— en el gen *FOXP1*. Este paciente comparte muchos rasgos con el resto de los pacientes del síndrome de *FOXP1*, pero como en todas las patologías, cada persona es un caso distinto. Los afectados por este síndrome ultrarraro identificado en 2010 tienen en común las dificultades de comportamiento —dentro del espectro autista— y en el lenguaje.

«Estamos muy satisfechos de haber podido dar respuesta a esta familia, que llevaba muchos años esperando a tener una idea clara de lo que le pasaba a su hijo. Disponer de un diagnóstico molecular firme permite a las familias conectar y compartir experiencias e información a través de redes sociales como Facebook o portales especializados como RareConnect o DiseaseMaps, lo que es de gran valor para ellas», subrayan los investigadores Roser Urreiziti, Daniel Grinberg y Susana Balcells.

### Diagnóstico genético para diez familias

Esta investigación forma parte del proyecto de búsqueda del gen responsable de la enfermedad en niños con diagnóstico inicial de Opitz C, que ha conseguido identificar la causa de la patología en diez de las once familias estudiadas. El proyecto se ha financiado en parte gracias a la campaña de micromecenazgo en la plataforma Precipita, el programa 300 exomas para elucidar enfermedades raras del Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG), y los fondos de la tarjeta solidaria de CatalunyaCaixa conseguidos con el apoyo de la Asociación Síndrome Opitz C.

También han colaborado en esta investigación Sarah Damanti (Universidad de Milán), Raúl Tonda (CNAG-Centro de Regulación Genómica), John M. Opitz (Universidad de Utah) y Giovanni Nerí (Universidad Católica del Sagrado Corazón, Italia).

24/01/2018

Recerca

La secuenciación completa del exoma de un paciente —publicada en la revista *Scientific Reports*— ha permitido diagnosticarlo con el síndrome de *FOXP1*, una enfermedad ultrarrara caracterizada por rasgos autistas y dificultades en el lenguaje. En todo el mundo solo se conoce una veintena de pacientes con esta patología genética, por lo que cada nuevo caso ayuda a perfilarla mejor. Disponer de un diagnóstico molecular firme es esencial para abrir las puertas hacia un mejor tratamiento y seguimiento clínico del paciente, así como para facilitar un diagnóstico prenatal a los padres y ayudar a las familias a compartir experiencias e información.

El equipo responsable del estudio ha sido liderado por los investigadores Daniel Grinberg y Susana Balcells, del Grupo de Investigación en **Genética Molecular Humana** de la **Facultad de Biología** de la Universidad de Barcelona, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (**CIBERER**) y el **Instituto de Investigación Sant Joan de Déu (IRSJD)**. La primera autora del artículo es Roser Urreiziti, miembro del citado grupo de investigación, el cual forma parte del **Instituto de Biomedicina de la Universidad de Barcelona (IBUB)**.

El equipo científico ha analizado el exoma (genes codificantes) de un paciente italiano de treinta años que originalmente tenía un diagnóstico tentativo de síndrome de Opitz C, otra enfermedad ultrarrara que causa graves discapacidades en los afectados. Hasta el momento, no se habían encontrado

Referencia del artículo:

R. Urreizti, S. Damanti, C. Esteve, H. Franco-Valls, L. Castilla-Vallmanya, R. Tonda, B. Cormand, L. Vilageliu, J. M. Opitz, G. Neri, D. Grinberg, S. Balcells. «A *de novo* FOXP1 truncating mutation in a patient originally diagnosed as C syndrome». Scientific Reports, enero de 2018. Doi: 10.1038/s41598-017-19109-9

Compártelo en: [.....](#) | [Más](#) |

<< Anterior

Siguiente >>

Síguenos:       

Miembro de la



Reconocimiento internacional de la excelencia

