

Par Impar

Científicos españoles desarrollan un chip de ADN que dignostica en días la hipercolesterolemia familiar

Un equipo de 12 investigadores españoles ha desarrollado un chip de ADN que determina en cuestión de días el diagnóstico genético de la hipercolesterolemia familiar, una de las enfermedades familiares más frecuentes, con una "mayor fiabilidad que otros métodos". En concreto, el nuevo sistema, denominado "Lipochip", está comercializado por la compañía Lácer, y aparece descrito en la edición de julio de la revista "Clinical Chemistry", informa el laboratorio.

Esta herramienta de diagnóstico se basa en el uso de sondas alelo-específicas que reconocen determinadas secuencias del gen en el que se localizan las mutaciones (el gen rLDL). Además, su elevada especificidad y sensibilidad, la convierte en un mecanismo muy útil para el diagnóstico precoz de la enfermedad, favoreciendo el tratamiento temprano de los pacientes y evitando la presencia de manifestaciones clínicas graves.

En la actualidad, Lácer comercializa una nueva versión del chip de ADN como resultado de la incorporación de nuevas mutaciones que se han encontrado mediante la aplicación de la plataforma "Lipochip", que integra además del chip de ADN, dos etapas diagnósticas adicionales, la detección de grandes reordenamientos y la secuenciación automática. Asimismo, la compañía anunció la comercialización próximamente de una nueva versión que podrá detectar hasta 207 mutaciones distintas, que se asocian a la enfermedad.

En concreto, la hipercolesterolemia familiar se manifiesta en 1 de cada 500 personas de las poblaciones occidentales, asociándose a una elevación crónica de los niveles de colesterol, una gran incidencia de enfermedad cardiovascular y la consiguiente reducción de la esperanza de vida en los casos que no reciban un tratamiento adecuado.

Los científicos que han desarrollado este chip pertenecen a la Fundación Jiménez Díaz, Progenika-Biopharma, Laboratorios de Lípidos del Departamento de Bioquímica de la Universidad de Zaragoza y Laboratorio de Diagnóstico Genético de Lácer.