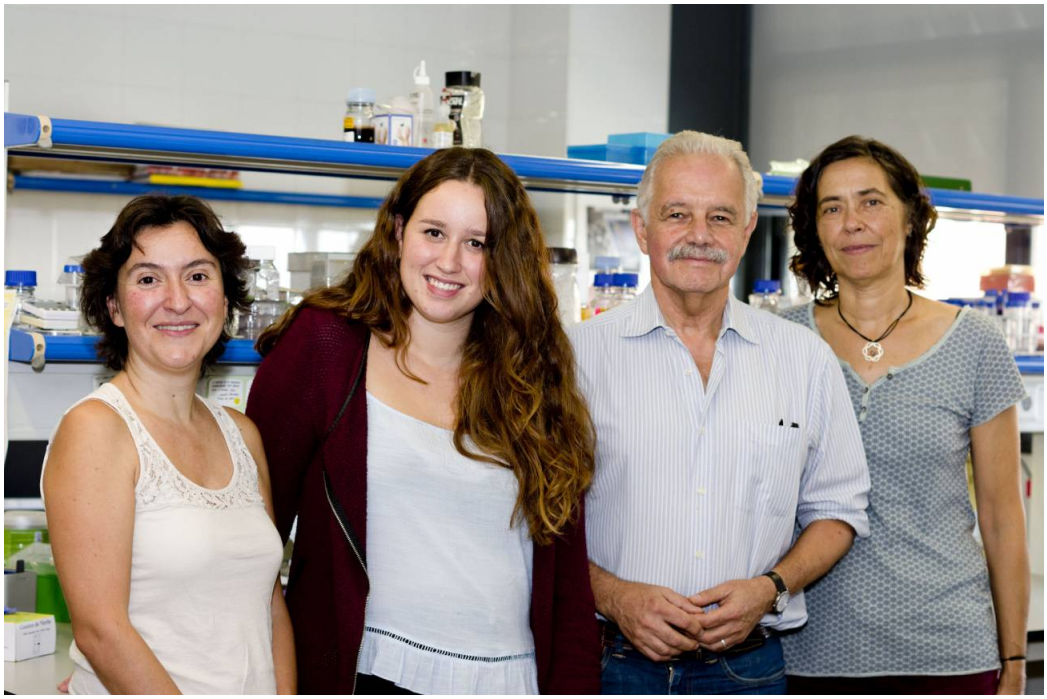
La identificación de un nuevo afectado permite caracterizar un síndrome ultrarraro

La secuenciación completa del exoma ha permitido diagnosticar a un paciente con el síndrome FOXP1, una enfermedad ultrarrara caracterizada por rasgos autistas y dificultades en el lenguaje. Los resultados de esta investigación han sido publicados en *Scientific Reports*. Hay una veintena de pacientes de esta enfermedad descritos en todo el mundo, por lo que cada nuevo caso ayuda a delinearla mejor.

SINC 25/1/2018 10:39 CEST



De izquierda a derecha, Roser Urreizti, Laura Castilla-Vallmanya, Daniel Grinberg y Susana Balcells, investigadores de la Universidad de Barcelona, el CIBERER y el Institut de Recerca Sant Joan de Déu. / CIBERER

Un estudio realizado por un equipo liderado por Daniel Grinberg y Susana Balcells, investigadores de la Universidad de Barcelona, del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y del Institut de Recerca Sant Joan de Déu, recoge la secuenciación completa del exoma que ha permitido diagnosticar a un paciente con el síndrome FOXP1, una enfermedad ultra rara caracterizada por rasgos autistas y dificultades en

el lenguaje.

Solo existe una veintena de pacientes de esta enfermedad descritos en todo el mundo. De ahí la importancia de cada nuevo caso para caracterizar mejor este síndrome. Además, disponer de un diagnóstico molecular firme es esencial porque abre las puertas hacia un mejor tratamiento y seguimiento clínico del paciente, permite a los padres acceder al diagnóstico prenatal y ayuda a las familias a conectar entre ellas para compartir experiencias e información.

Disponer de un diagnóstico molecular firme es esencial porque abre las puertas hacia un mejor tratamiento y seguimiento clínico del paciente

Los autores de esta investigación, publicada en *Scientific Reports*, han analizado el exoma de un hombre italiano de 30 años que originalmente tenía un diagnóstico tentativo como afectado del síndrome de Opitz C, otra enfermedad ultra rara que causa graves discapacidades en los afectados, aunque no se había encontrado ni el gen ni la mutación responsable de su patología hasta el momento.

Mediante la secuenciación completa del exoma, los investigadores encontraron una mutación *de novo* —presente en el hijo pero no en los progenitores— en el gen *FOXP1*. Este paciente comparte muchos rasgos con el resto de los pacientes del síndrome de FOXP1, si bien, como en todas las patologías, cada persona es distinta. Los afectados por este síndrome ultra raro identificado en 2010 tienen en común las dificultades del comportamiento (dentro del espectro autista) y del lenguaje, muy marcadas en este paciente.

"Estamos muy contentos 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 RareConect o Diseasemap, lo que es de gran valor para ellas", subrayan Roser Urreizti, Daniel Grinberg y

Susana Balcells.

Diagnóstico para 10 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 sido financiado en parte gracias al *crowdfunding* 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 Associació Síndrome Opitz C. Este proyecto ya ha conseguido identificar la causa de la enfermedad en 10 de las 11 familias estudiadas.

En esta investigación, han colaborado Sarah Damanti (Universidad de Milán), Raúl Tonda (CNAG-Centre de Regulació Genòmica), John M. Opitz (Universidad de Utah) y Giovanni Neri (Universidad Católica del Sagrado Corazón de Italia).

Referencia bibliográfica:

Roser Urreizti, Sarah Damanti, Carla Esteve, Héctor Franco-Valls, Laura Castilla-Vallmanya, Raul Tonda, Bru Cormand, Lluïsa Vilageliu, John M. Opitz, Giovanni Neri, Daniel Grinberg & Susana Balcells. A *De Novo FOXP1* Truncating Mutation in a Patient Originally Diagnosed as C Syndrome. *Scientific Reports*. DOI: 10.1038/s41598-017-19109-9

Derechos: **Creative Commons**

TAGS | DIAGNÓSTICO PRENATAL | AUTISMO | EXOMA |

Creative Commons 4.0
Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. Lee las condiciones de nuestra licencia

La ciencia es noticia