



FEDER

Federación Española de Enfermedades Raras

para los niños, jóvenes
y adultos que sufren



[Quiénes Somos](#)
[Qué Hacemos](#)
[Cómo puedes Ayudar](#)
[Sala de Prensa](#)
[Publicaciones sobre ER](#)
[Boletín Electrónico](#)

¿Qué son las ER?

Enfermedades Raras

Medicamentos Huérfanos

Asociaciones de FEDER

Actúa con nosotros

Proyectos y servicios

Comparte tu historia

Concurso fotográfico

Posicionamientos

Contacta con nosotros

Enlaces de interés

¿Quieres leer
el último
Boletín de
FEDER?

Pincha aquí

Recomienda la web
a un amigo

Imprimir Web

Estrategia
Nacional
de ER



Mapa Web



La AEPEF se acerca a la base genética de su enfermedad

La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar visita los Laboratorios Progenie Molecular, un centro especializado en diagnóstico genético

Para comprender un poco más las bases genéticas de esta enfermedad, una delegación de la AEPEF encabezada por su presidente, visitó las instalaciones de Progenie Molecular, un centro especializado en diagnóstico genético.

El Director D. Diego Arroyo, presentó al equipo del laboratorio, quien acompañó al grupo en un recorrido similar al que realiza una muestra por las instalaciones hasta que se obtiene el resultado.

Se utilizó como ejemplo la muestra de uno de los asistentes, que dio su autorización. Durante la visita se les explicó cómo es el estudio molecular de Paraparesia Espástica Familiar.

Grupo de Técnicos y afectados en una de las dependencias

Para realizar el estudio molecular de cualquier enfermedad genética, debe realizarse un paso previo que consiste en purificar el ADN de la muestra clínica. La cantidad de ADN obtenido es demasiado pequeña para su análisis, por lo que se somete a un proceso llamado PCR que nos permite obtener una gran cantidad de las regiones del genoma implicadas en la patología.

Una vez "amplificado", el ADN es analizado mediante secuenciación. Este proceso se realiza en un equipo llamado "secuenciador", que "lee" la cadena de ADN y nos da su secuencia de nucleótidos (A, T, C o G). Las secuencias obtenidas del paciente deben compararse con secuencias de referencia (normales). Si el paciente es portador de alguna mutación, su secuencia de nucleótidos no coincidirá con la de referencia en uno o más puntos.

Actualmente existe una técnica denominada **Diagnóstico Genético Pre-implantacional (DGP)** que consiste en la combinación de técnicas de reproducción asistida con técnicas de diagnóstico molecular. El DGP permite analizar embriones obtenidos mediante fecundación in vitro antes de su implantación en el útero. El resultado del estudio indicará si el embrión es portador o no de la mutación y por tanto permite seleccionar embriones sanos obtenidos a partir de personas portadoras de alteraciones genéticas, asegurando una descendencia sana.

Los visitantes formularon distintas preguntas y manifestaron su inquietud por la negativa que han recibido en diversas ocasiones para que les realicen el análisis genético.

Diego Arroyo explicó la importancia del informe genético y la necesidad de que se conozca la etiología genética de cada paciente a fin de poder tomar posibles decisiones.

[← Volver](#)

Formulario de Consulta

Qué es el SIO

El SIO en cifras

Grupo de Pacientes

SIO

Tel: 902 18 17 25

Octubre

L	M	X	J	V	S	D
						5
6	7	8	9	10	11	12
13	14	15	16	17	18	19
20	21	22	23	24	25	26
27	28	29	30	31		

Próximo Evento:

Sesion de la Calma

[Abrir Calendario de eventos](#)

Eventos más próximos:

- IV Congreso Nacional de Arnold Chiari
- Valencia, Grupo de Ayuda Mutua, Grupo Mixto
- Día Mundial de la Psoriasis



