

Ajustan técnica alternativa de bajo costo para la detección de Fibrosis Quística

Investigadores de la UNNE trabajan en el ajuste de una técnica alternativa de bajo costo para el diagnóstico de Fibrosis Quística y que además posibilite detectar varias mutaciones en simultáneo.

La Fibrosis Quística es una enfermedad genética que afecta a múltiples órganos y sistemas, especialmente el aparato respiratorio, el páncreas, las glándulas sudoríparas y el sistema reproductor masculino.

Si bien es causada por más de 1000 mutaciones del gen regulador de la conductancia de transmembrana de la Fibrosis Quística, conocido como gen "CFTR", existe una mutación mayoritaria denominada DF508, responsable del más del 60% de los casos. Además, otras mutaciones frecuentes son G542X, W1282, G551D, Di507.

En nuestra región, la detección de mutaciones del gen CFTR se realiza mediante "PCR seguida de corrida electroforética en gel agarosa y tinción con Gel red". Incluso en muchos laboratorios sólo se realiza la búsqueda de la mutación más frecuente, DF508, y se debe recurrir a otros centros de diagnósticos cuando se pretenden buscar las otras mutaciones.

Con el objetivo de aportar a la mejora en el diagnóstico de la enfermedad, está en ejecución un proyecto para el ajuste de técnicas alternativas de identificación de las mutaciones causantes de Fibrosis Quística, iniciativa que se lleva a cabo en el Área de Biología Molecular del Laboratorio de Investigación en Proteínas (LabInPro) de la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales y Agrimensura de la UNNE.

El proyecto tiene como objetivo la puesta a punto de técnicas no convencionales de más bajo costo que los kits comerciales. Se experimenta con la técnica de "hibridación" con sondas específicas marcadas para confirmar la mutación causante de la enfermedad.

Los investigadores de la UNNE en una primera etapa del trabajo avanzaron favorablemente en la puesta a punto de la técnica de hibridación para detectar la mutación DF508, la mutación más frecuente que genera la enfermedad.

"Hasta el momento son positivos los avances en el ajuste de la técnica para identificación de la mutación DF508" explicaron la doctora Laura Leiva, directora del estudio, y la bioquímica Silvina Martínez, becaria de investigación que participa en el proyecto.

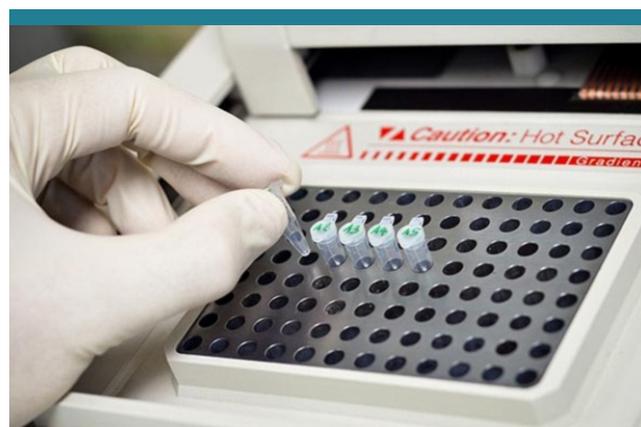
Indicaron que el éxito de estos ensayos de hibridación del ADN con sondas específicas evidencia la sensibilidad y especificidad de esta técnica alternativa, respecto a las técnicas convencionales que se utilizan en la región.

Al respecto, indicaron que el avance con la técnica para la mutación DF508 abre las puertas para el ajuste del proceso para identificar otras mutaciones causantes de la enfermedad, con el fin último, en etapas posteriores, de poder detectar varias mutaciones en simultáneo, a través de una PCR multiplex.

La bioquímica Martínez señaló que de lograrse una PCR múltiplex, se disminuiría el gasto en reactivos, por realizarse un sólo ensayo de PCR, lo que reduce el consumo de "taq polimerasa", principal determinante del costo del ensayo.

Además las sondas son reutilizables, lo que optimizaría aún más la técnica.

La doctora Leiva destacó que la motivación de esta línea de estudio es contribuir a la disponibilidad de técnicas de diagnóstico en la región, por lo cual el proyecto tiene un objetivo de transferencia del desarrollo al medio, para que pueda ser implementada por los centros de diagnósticos.



Dr. Bruno Natalini

José Goretta