

# Técnica de mapeo genómico mejora el diagnóstico en trastornos del crecimiento

Una nueva técnica de mapeo genómico en tres dimensiones ayuda a diferenciar entre duplicaciones genéticas, «patogénicas» y benignas, relacionadas con un trastorno raro del crecimiento, lo que puede mejorar un diagnóstico temprano, informó el español Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC).

En esta investigación participa el CSIC, concretamente el Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (CABD) de Sevilla, junto a científicos de la Universidad Humanitas de Milán (Italia) y el Centro Hospitalario Universitario de Lieja (Bélgica).

El estudio muestra cómo nuevas técnicas permiten diferenciar duplicaciones genéticas causantes de enfermedades relacionadas con el trastorno del crecimiento de aquellas sin efectos dañinos.

El mapeo genómico en 3D se posiciona como una herramienta clave para reducir la incertidumbre en familias y mejorar el diagnóstico temprano

Este análisis se ha centrado en mejorar el diagnóstico del denominado «acrogigantismo» ligado al cromosoma X (X-LAG), una forma grave de gigantismo que aparece en la infancia.

Con el uso de técnicas avanzadas para estudiar cómo se organiza el ADN en las células, los científicos han mejorado la precisión del diagnóstico de este trastorno.

Los investigadores descubrieron en 2022 que el 'acrogigantismo' ligado al cromosoma X se debe a duplicaciones que cambian la estructura tridimensional de ese cromosoma.

Una condición llamada «TADopatía» provoca que los niños afectados produzcan demasiada hormona de crecimiento, lo que lleva al gigantismo.

## Del laboratorio a la clínica

«Vimos la oportunidad de convertir nuestros métodos de investigación de laboratorio en una herramienta clínica para explicar estos hallazgos. Queríamos proporcionar a nuestros compañeros genetistas y a los padres información útil desde el

punto de vista médico», explicó Adrian Daly, autor principal y endocrinólogo del Centro Hospitalario Universitario de Lieja.

Los investigadores utilizaron una técnica que muestra cómo se organiza el ADN en el núcleo de la célula.

«Este estudio muestra cómo las técnicas 3D pueden utilizarse para ayudar a la toma de decisiones diagnósticas en afecciones asociadas a la alteración de la TAD, lo que permite tomar decisiones clínicas informadas y ofrecer asesoramiento genético», afirmó Giampaolo Trivellin, investigador de la Universidad Humanitas.

La investigación demuestra que el mapeo del ADN en 3D podría usarse en el futuro para diagnosticar otros trastornos genéticos.

También destaca que estas técnicas pueden hacer que las pruebas prenatales sean más precisas, lo que ayudaría a reducir la preocupación de las familias y a acelerar el diagnóstico de problemas genéticos.

Con información de 800Noticias