

Compromiso del BGI para Descifrar los Secretos de la ELA a través de la Genómica

SHENZHEN, CHINA, November 16, 2023 /EINPresswire.com/ -- Para numerosas personas, el conocimiento acerca de la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), comúnmente denominada "enfermedad de las neuronas motoras" o enfermedad de Lou Gehrig, se limita a la Campaña del Cubo de Hielo o a las manifestaciones evidentes de la enfermedad en personalidades destacadas como el profesor Stephen Hawking en el Reino Unido, el defensor de la salud Ady Barkan en EE. UU. o el empresario Cai Lei en China, exvicepresidente de JD.com y defensor de la investigación y desarrollo de la ELA.

La ELA constituye una afección neurodegenerativa progresiva que afecta a las neuronas motoras, ocasionando la gradual parálisis de las personas debido a la incapacidad del cerebro para comunicarse con los músculos del cuerpo. Con el progreso de la enfermedad, los pacientes, conscientes, pero progresivamente inmovilizados, se ven afectados en sus capacidades para moverse, hablar, tragar y, en última instancia, respirar. En su deterioro, muchos dependen de software que rastrea los movimientos oculares para luego generar una voz sintética que les permita comunicarse.

Aunque es catalogada como una enfermedad rara, se estima que más de 200.000 personas viven con ELA en todo el mundo, y esta cifra va en aumento. Si bien algunos casos son hereditarios, la mayoría son esporádicos y pueden afectar a cualquier individuo, independientemente de la edad, etnia o género.

En la actualidad, no se dispone de tratamientos médicos capaces de curar la ELA. La complejidad de la enfermedad radica en la ausencia de una causa única, siendo probable la existencia de múltiples factores interactivos, especialmente en términos de los genes de las personas.

Los avances en genómica y tecnología de células individuales ofrecen una perspectiva alentadora mientras los científicos buscan una mejor comprensión de la ELA. La avanzada tecnología omicas espacial del BGI, Stereo-seq, proporciona una resolución a escala nanométrica con un amplio campo de visión que permite la detección simultánea de 25.000 genes y la determinación del tipo y la ubicación de las células en relación entre sí, posibilitando la observación de sus interacciones a lo largo del tiempo. Al desvelar el funcionamiento interno de los genes y su evolución temporal, los científicos pueden enfocarse de manera precisa en examinar su papel específico en la génesis de la ELA.

El desafío para los científicos radica en que no siempre son los mismos genes o combinación de genes los responsables de la ELA u otras enfermedades raras. Solo mediante el análisis del genoma de múltiples pacientes con ELA pueden los científicos comenzar a comprender las causas de las mutaciones genéticas asociadas con la ELA.

Con este propósito, el Dr. Yin Ye, CEO de BGI Group, en colaboración con el Sr. Cai Lei, lanzó a principios de 2023 un programa gratuito de prueba genética y análisis de datos para pacientes con ELA.

El proyecto recibió un total de 194 muestras, y en última instancia, el BGI secuenció y analizó 184 muestras de 74 familias. Los resultados revelaron aproximadamente seis veces más loci sospechosos que los métodos de detección tradicionales.

Debido al tamaño reducido de la muestra en estudios anteriores, la comunidad científica consideraba que el inicio de la ELA podía ser un evento aleatorio, con solo el 5-10% de los casos de ELA relacionados con cambios o mutaciones genéticas. No obstante, el BGI ha logrado un avance en esta comprensión, permitiendo una mayor identificación de las características genéticas de la población de pacientes con ELA en China y proporcionando pistas para identificar nuevos objetivos genéticos.

Para llevar esta investigación a la siguiente etapa, en octubre de 2023, el Dr. Yin anunció que él y el Sr. Cai ofrecerían pruebas gratuitas de secuenciación del genoma completo para 200 familias. Para respaldar esto, el BGI también ofrecerá su más reciente tecnología de recopilación de sangre. En comparación con la actual toma de muestras de saliva, este método no solo es más conveniente, sino que también brinda resultados más precisos.

En última instancia, este trabajo, sumado a otras investigaciones científicas en curso en todo el mundo, contribuirá a una mejor comprensión de la ELA, proporcionará esperanza a las familias afectadas y aumentará la posibilidad de encontrar una cura para la enfermedad.

Al reflexionar sobre este trabajo y la esperanza que brinda para el futuro, el Dr. Yin comentó: "Quizás lo que no hemos logrado en el pasado, seguramente lo lograremos en el futuro. Si hubiera más personas como el Sr. Cai, un luchador por los tratamientos de la ELA, creo que el día en que vencemos a la ELA llegará mucho antes. Estamos generando una esperanza más amplia y reduciendo el tiempo de espera".

Richard Li

BGI Group

[email us here](#)

Visit us on social media:

[Facebook](#)

[Twitter](#)

[LinkedIn](#)

This press release can be viewed online at: <https://www.einpresswire.com/article/668887718>

EIN Presswire's priority is source transparency. We do not allow opaque clients, and our editors try to be careful about weeding out false and misleading content. As a user, if you see something we have missed, please do bring it to our attention. Your help is welcome. EIN Presswire, Everyone's Internet News Presswire™, tries to define some of the boundaries that are reasonable in today's world. Please see our Editorial Guidelines for more information.

© 1995-2023 Newsmatics Inc. All Right Reserved.