

# BGI Group: Abordando la ELA gen a gen

SHENZHEN, CHINA, June 24, 2024 /EINPresswire.com/ -- La Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) es una enfermedad rara y aterradora que afecta a más de 200.000 personas en todo el mundo. La enfermedad deteriora las neuronas motoras, impidiendo la comunicación entre el cerebro y los músculos. Esto puede llevar a una parálisis progresiva y a la incapacidad de moverse, hablar, tragar y, eventualmente, respirar.

El renombrado físico teórico, Stephen Hawking, sobrevivió 55 años con ELA, pero para muchas personas, la tasa de supervivencia es menos de una décima parte de este tiempo.

Entender qué causa la ELA es un primer paso crucial para encontrar una cura. Aunque la investigación genómica puede contribuir a esto, no es una solución sencilla, como explica el CEO del Grupo BGI, el Dr. Yin Ye: "Esta es una enfermedad compleja. Las causas exactas de la ELA no están claras. Pueden estar relacionadas con la edad y el trauma físico. Necesitamos encontrar los factores clave que inducen la ELA, comparando las diferencias genéticas entre pacientes con ELA y personas sanas."

Como parte de su compromiso para encontrar una solución a la ELA, el Dr. Yin, junto con el Sr. Cai Lei, ex ejecutivo



La ELA afecta a las neuronas motoras, interrumpiendo la comunicación entre el cerebro y los músculos. Esto puede llevar a una parálisis progresiva, dificultando cada vez más el movimiento, el habla, la deglución y, eventualmente, la respiración.



El 7 de junio de 2024, el Sr. Cai Lei (izquierda) y el Dr. Yin Ye firmaron un acuerdo de cooperación estratégica para establecer oficialmente el "Laboratorio Conjunto de Investigación Multi-ómica en ELA Cai Lei & BGI."

de JD.com y paciente de ELA, lanzaron un programa en 2023 para proporcionar secuenciación y análisis del genoma completo de manera gratuita para pacientes con ELA. Al examinar el genoma de múltiples pacientes con ELA y sus familias, los científicos pueden comenzar a entender las causas de las mutaciones genéticas asociadas con la ELA.

“La primera fase del programa secuenció y analizó 184 muestras de 74 linajes familiares,” explica el Dr. Yin. “Los resultados fueron alentadores. Encontramos aproximadamente seis veces más loci génicos sospechosos que los detectados mediante pruebas tradicionales.”

Las pruebas también indicaron que la secuenciación del genoma completo de familias sería útil. En octubre de 2023, el Dr. Yin anunció pruebas adicionales de secuenciación del genoma completo gratuitas para 200 linajes familiares, utilizando la última tecnología de recolección de sangre del BGI, que es más conveniente para los pacientes y puede proporcionar resultados más precisos.

Además, el BGI está investigando cómo su última tecnología de vanguardia en multi-ómica espacial, Stereo-seq, puede ser utilizada para examinar la relación de las células y ver cómo reaccionan entre sí con el tiempo y mutan.

Stereo-seq combina una serie de avances científicos y combina matrices de patrones de nanobolas de ADN (DNB) y captura de ARN in situ para crear una secuenciación ómica espacial de resolución mejorada. El chip de secuenciación Stereo-seq más grande mide 13 cm × 13 cm, que es 500 veces mayor que el área de captura de otras tecnologías transcriptómicas espaciales, lo que permite analizar una sección completa de tejido de un órgano grande. Con su resolución de 500 nm, también permite presentar cada proceso biológico a una resolución nunca antes vista.

Con estos avances, los científicos pueden mapear un catálogo completo de tipos y estados celulares, lo que les permite examinar no solo células individuales, sino también la relación entre las células dentro del microambiente. Además, pueden mapear las células a lo largo del tiempo, viendo cómo crecen y cambian, órgano por órgano, y creando atlas fisiológicos.

El 7 de junio de 2024, el Sr. Cai Lei y el Dr. Yin Ye anunciaron la creación del "Laboratorio Conjunto de Investigación Multi-ómica en ELA Cai Lei & BGI", destinado a acelerar la investigación sobre la ELA.

Mientras muchos pueden desesperarse por la ELA, el Dr. Yin ve esperanza: “Veo un futuro prometedor en la investigación de enfermedades raras porque tenemos más herramientas fundamentales que nos permiten investigar los fundamentos de la ELA. Los avances en la secuenciación de alto rendimiento y la aparición de pruebas genéticas más asequibles están sin duda acelerando el proceso de descifrar la ELA.”

“Espero con mucho entusiasmo que en los próximos años podamos hacer avances significativos

en la búsqueda de las causas de la ELA y en encontrar una posible cura," añadió.

Richard Li

BGI Group

[email us here](#)

Visit us on social media:

[Facebook](#)

[X](#)

[LinkedIn](#)

---

This press release can be viewed online at: <https://www.einpresswire.com/article/722317231>

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.

© 1995-2024 Newsmatics Inc. All Right Reserved.