

DIAGNÓSTICO CARDIOPATÍAS HEREDITARIAS: SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN "NGS"

El conocimiento sobre las bases moleculares de numerosas enfermedades está en constante aumento. No es raro que una misma enfermedad pueda ser causada por mutaciones en genes diferentes, pero relacionados con un proceso celular común. La técnica "Next-Generation Sequencing" o ultrasecuenciación es una nueva tecnología de análisis molecular que permite conocer de una forma más rápida y eficiente, la secuencia de ADN correspondiente a múltiples genes de interés clínico con un coste mucho más bajo que la secuenciación Sanger. Los puntos a tratar en esta charla serán; (i) introducción a las tecnologías de NGS, (ii) diseño de las regiones de interés, (iii) panel de genes y exomas, (iv) construcción de un pipeline para la detección de variantes, SNP y SV y (v) clasificación biológica de variantes.cerebrovascular.

Iván Lesende Rodríguez

Iván Lesende es Licenciado en Biología por la Universidad de A Coruña y actualmente está realizando su tesis doctoral bajo la dirección de la Dra. María Arufe y el Dr. Lorenzo Monserrat. Ha realizado una estancia de 3 años en el Departamento de Medicina de la University College of London (UK). Actualmente es el responsable del desarrollo del a tecnología NSG en la empresa Health in Code en A Coruña. Para mas información: <http://www.healthincode.com>

Diagnóstico genético de cardiopatías familiares: NGS y Sanger

Asesoramiento clínico para el estudio

Gestión de la información (bases de datos)

Elaboración de normas personalizadas

Actualización bibliográfica permanente

¿Cómo diagnosticar las cardiopatías familiares? (Criterios diagnósticos)