



Un projecte d'investigació del Parc Taulí rep 40.000 euros de l'associació Síndrome de Angelman

Sabadell, 26 de febrer de 2015. El projecte *Síndrome de Angelman: identificación de nuevas alteraciones genéticas mediante secuenciación del exoma y descripción de perfiles conductuales* liderat pel Grup d'Investigació Genètica del Parc Taulí ha rebut 40.000 euros lliurats per l'associació '[Síndrome de Angelman](#)', en el decurs d'una jornada celebrada recentment a l'Auditori del Parc Taulí. L'objectiu principal del projecte és avançar en el coneixement de les causes i els mecanismes que intervenen en aquesta síndrome.

La síndrome d'Angelman (SA) és una malaltia neurogenètica complexa i està causada per anomalies genètiques que afecten a la copia materna del gen UBE3A. Aquest gen es localitza a la regió cromosòmica 15q11-q13 regulada per imprompta genòmica (expressió diferencial dels gens en funció del origen parental), i es caracteritza per un endarreriment en el desenvolupament de la persona. La seva prevalença és de 1/20000 nascuts.

Aquesta síndrome no s'aprecia en els nadons sinó que es detecta, o es comença a fer evident, entre els 6 i 12 mesos aproximadament, moment en el que s'hauria d'iniciar un desenvolupament normal. L'edat més habitual del diagnòstic es situa entre els 2 i els 5 anys, quan els comportaments característics i els trets físics són més evidents.

La seva expressió clínica es manifesta amb discapacitat intel·lectual greu amb nul o mínim ús del llenguatge associada a trastorn de l'equilibri i moviment, amb un fenotip conductual característic i en la majoria dels casos amb epilèpsia. Les persones afectades per aquesta malaltia solen tenir unes característiques físiques molt similars: llengua prominent, boca gran, dents separades, microcefàlia. El tractament ha de ser multidisciplinar per intentar millorar la qualitat de vida de les persones afectades.

Actualment per establir el diagnòstic de la síndrome d'Angelman, s'utilitzen varies proves que permeten establir un diagnòstic segur en el gairebé 90% dels casos. En primer lloc, amb el mateix test es valora la metilació de la regió cromosòmica 15q11-q13, que confirmarà la sospita clínica d'Angelman; i una anàlisi semiquantitativa



Professionals del Grup d'Investigació Genètica Parc Taulí

detectarà una deleció present en la majoria (70-75%) dels pacients. Per identificar altres causes es realitza l'estudi dels marcadors del DNA o bé la seqüenciació del gen UBE3A.

Existeix un 10-15% de pacients que, tot i presentar el fenotip clàssic d'SA, no es coneixen les bases molecular. El projecte d'investigació del Grup d'Investigació Genètica del Parc Taulí pretén examinar exhaustivament des del punt de vista genètic i clínic aquest grup de pacients. Es tracta de dilucidar nous defectes genètics per avançar en el coneixement de la causa i mecanismes de l'SA, per avançar en la millora del diagnòstic, pronòstic i tractament. L'equip investigador està format per les doctores Míriam Guitart i Elisabeth Gabau com a investigadores principals, i la Neus Baena, l'Anna Ruiz i la Marina Viñas com a col·laboradores. La durada inicial del projecte és de dos anys.

El Parc Taulí és centre de referència per al diagnòstic i tractament de la Síndrome d'Angelman i atén a 100 pacients adults i pediàtrics.

Sobre el Parc Taulí

La Corporació Sanitària Parc Taulí és un consorci públic de la Generalitat de Catalunya que gestiona set centres: l'**Hospital de Sabadell**, l'**Albada Centre Sociosanitari**, **Salut Mental Parc Taulí**, **Atenció Primària Parc Taulí**, **Atenció a la Dependència Parc Taulí**, i també els serveis d'**Udiat Centre Diagnòstic** i de **Sabadell Gent Gran Centre de Serveis**, aquests dos darrers mitjançant societats instrumentals participades al 100% per la Corporació.

Les institucions del Parc Taulí reben el suport de la **Fundació Parc Taulí** en aspectes de recerca, innovació i docència, en la formació científica i mèdica dels professionals i, en general, en el desenvolupament dels coneixements que sustenten el model assistencial. El Parc Taulí és **Unitat Docent de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB)**

El Consell de Govern del Parc Taulí està integrat per sis representants de la Generalitat de Catalunya, dos de l'Ajuntament de Sabadell i un de la UAB.

El Parc Taulí dona assistència a uns 400.000 ciutadans de Sabadell i d'altres 8 municipis del Vallès Occidental Est. Hi treballen uns 3.500 professionals.

Per a més informació, podeu contactar amb
el **Gabinet de Comunicació Parc Taulí**
comunicacio@tauli.cat - Tel directe: **93 745 83 80**