FUNDAMENTOS

En el marco de las investigaciones que realizan científicos argentinos, pertenecientes al Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET) dependiente del Ministerio de Ciencia Tecnología e Innovación Productiva de la Nación Argentina, dos científicos argentinos: el Dr. Marcelo Kauffmann (especialista en neurología), el Especialista en bioinformática Adrián Turjanski, y el Biólogo Molecular Martín Vázquez se encuentran desarrollando una investigación desde el año 2013 que les ha permitido efectuar importantes avances en lo que respecta a la secuenciación y decodificación del genoma completo de tres pacientes con trastornos del espectro autista y epilepsia. A través de combinaciones matemáticas unidas a las técnicas de secuenciación masiva de ácidos nucleicos lograron identificar una alteración en el gen SHANK3, que sería la causa de la patología.

Es menester referenciar que a este resultado se llegó después de analizar más de tres millones de variantes en el genoma. Según los resultados obtenidos los científicos antes mencionados afirman que esta alteración en el gen SHANK3, tiene como consecuencia una variación en los niveles sinápticos adecuados de glutamato, el cual es un neurotransmisor crucial para la comunicación entre neuronas, lo que sería la causa de la afección.

El desarrollo de esta investigación, es posible gracias al talento de los científicos nombrados precedentemente y al desarrollo y aplicación de la plataforma bioinformáticas argentina, la cual está compuesta por el CONICET, a través del Instituto de Biotecnología de Rosario, la Universidad de Buenos Aires, la Universidad Nacional de San Martín y la Universidad Católica de Córdoba. Cómo todas las plataformas tecnológicas se constituyeron con el objetivo de albergar tecnologías de fronteras y personal dedicado a proveer productos y servicios científico tecnológicos avanzados. En esta ocasión la plataforma bioinformática pudo desarrollar la investigación a través de un subsidio de siete millones, novecientos setenta y ocho mil setecientos pesos ($7.978.700) otorgados por la Agencia Nacional de Promoción Científica y Tecnológica, dependiente del Ministerio de Ciencia Tecnología e Innovación Productiva, es decir gracias a una política nacional.

Tanto el Especialista Adrián Turjanski como el Dr. Kauffmann y el Biólogo Molecular Martín Vázquez, explicaron que esta investigación ha puesto en relieve los alcances de la medicina genómica y como esta crea oportunidades en la investigación de tratamientos para los

desordenes del espectro autista, caracterizada por una sociabilidad reducida, comportamientos repetitivos, trastornos conductuales, deficiencias en el desarrollo del lenguaje, entre otras manifestaciones clínicas.

Si bien aun no se puede hablar de un tratamiento especifico para corregir las alteraciones del SHANK3, existen tratamientos en fase de investigación, que una vez aprobados podrían beneficiar a muchos pacientes con este tipo de diagnósticos.

Por ello:

Coautores: Humberto Alejandro Marinao, Ariel Rivero.

Legislatura de la Provincia
de Río Negro

LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO

C O M U N I C A

Artículo 1°.- Al Ministerio de Ciencia Tecnología e Innovación Productiva de la Nación, su profunda satisfacción por los avances producidos por el Dr. Marcelo Kauffmann, el Especialista Adrián Turjanski y el Biólogo Molecular Martín Vázquez investigadores del Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), en materia de secuenciación y decodificación del genoma completo de pacientes con Trastornos del Aspecto Autista y Epilepsia.

Artículo 2°.- De forma.