



UNIVERSITAT DE
BARCELONA



Health Universitat de
Barcelona
Campus



SEMINARI DE RECERCA

“INDICADORS MORFOLÒGICS PER AL DIAGNÒSTIC I PRONÒSTIC DE MALALTIES ASSOCIADES AMB MALFORMACIONS CONGÈNITES I DEL NEURODESENVOLUPAMENT”

NEUS MARTÍNEZ-ABADÍAS, PhD

European Molecular Biology Laboratory

Dimarts, 22 de maig. 12 h

Aula 210. Aulari del Campus de Ciències de la Salut de Bellvitge

Entendre com la variació genètica es tradueix en variació fenotípica per produir la gran varietat de formes de l'organisme humà, incloent aquelles formes patològiques que estan fora del rang de variació normal, té un potencial científic i mèdic enorme. La Fenòmica, dedicada a la mesura de forma sistemàtica i objectiva del fenotip d'un organisme, constitueix una de les disciplines emergents en Biomedicina més desafiant. La meua recerca té com objectiu connectar la Genòmica amb la Fenòmica. Mitjançant la integració de diferents tècniques d'adquisició i anàlisi d'imatge 3D amb mètodes morfomètrics i de genètica molecular, hem desenvolupat una sèrie d'eines que ens permeten fer un seguiment detallat de la morfogènesi d'un organisme, des de l'embriogènesi fins a que es completa el desenvolupament. Per tal d'associar les dimorfologies del fenotip amb alteracions genètiques, hem desenvolupat primer un mètode pioner per tal de detectar l'origen de les malformacions congènites en models murins, identificant els primers signes d'alteració de patrons d'expressió gènica durant l'embriogènesi. En segon lloc, estem establint biomarcadors facials que puguin millorar el diagnòstic i el pronòstic de trastorns del neurodesenvolupament com la síndrome de Down, l'esquizofrènia, la dislèxia i l'Alzheimer. D'aquesta manera, els indicadors morfològics es converteixen en unes eines prometedores per a la recerca biomèdica, capaços de proporcionar informació essencial per entendre l'etiologia de malalties associades amb malformacions, i per descobrir possibles teràpies aplicables a la pràctica clínica.