



Dossier Prensa NdP_MARFAN CV 20-03-18

ciber

ÍNDICE

PRENSA

2

INTERNET

15



PRENSA

ciber

CIBERCV

Fecha	Titular/Medio	Pág.	Docs.
24/03/18	CLAVES DEL RIESGO CARDIOVASCULAR EN EL SÍNDROME DE MARFAN / Diario de Almería	5	1
24/03/18	CLAVES DEL RIESGO CARDIOVASCULAR EN EL SÍNDROME DE MARFAN / Diario de Cádiz	6	1
24/03/18	CLAVES DEL RIESGO CARDIOVASCULAR EN EL SÍNDROME DE MARFAN / Diario de Jerez	7	1
24/03/18	CLAVES DEL RIESGO CARDIOVASCULAR EN EL SÍNDROME DE MARFAN / Diario de Sevilla	8	1
24/03/18	CLAVES DEL RIESGO CARDIOVASCULAR EN EL SÍNDROME DE MARFAN / El Día de Córdoba	9	1
24/03/18	CLAVES DEL RIESGO CARDIOVASCULAR EN EL SÍNDROME DE MARFAN / Europa Sur	10	1
24/03/18	CLAVES DEL RIESGO CARDIOVASCULAR EN EL SÍNDROME DE MARFAN / Granada Hoy	11	1
24/03/18	CLAVES DEL RIESGO CARDIOVASCULAR EN EL SÍNDROME DE MARFAN / Huelva Información	12	1
24/03/18	CLAVES DEL RIESGO CARDIOVASCULAR EN EL SÍNDROME DE MARFAN / Málaga Hoy	13	1
26/03/18	LA CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO, CLAVE EN EL RIESGO CARDIOVASCULAR DEL SÍNDROME DE MARFAN / Gaceta Médica	14	1

CIBERCY

ciber



Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

GENÉTICA. Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno hereditario que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan.



Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

GENÉTICA. Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno hereditario que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan.



Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

GENÉTICA. Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno hereditario que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan.



Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

GENÉTICA. Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno hereditario que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan.



Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

GENÉTICA. Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno hereditario que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan.



Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

GENÉTICA. Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno hereditario que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan.



Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

GENÉTICA. Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno hereditario que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan.



Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

GENÉTICA. Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno hereditario que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan.



Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

GENÉTICA. Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno hereditario que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan.



La correlación genotipo-fenotipo, clave en el riesgo cardiovascular del síndrome de Marfan

GM
Madrid

Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (Ciberccv) de la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno que afecta al tejido conectivo en el cual la dilatación de la

raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad.

En este estudio se observan las mutaciones del gen Fibrilina-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90 por ciento de los casos de esta patología. El objetivo fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se

concluye que los pacientes con síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, investigador del Ciberccv, "los hallazgos genéticos realizados podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del síndrome de Marfan".

El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes, fue posible dar un diagnóstico definitivo de acuerdo con los criterios de Ghent, 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico, mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento a edades más tempranas.



ONLINE

ciber

accesso

INTELLIGENCE TO SHINE

Fecha	Titular/Medio	Pág.	Docs.
20/03/18	La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan / Farma News	19	2
20/03/18	La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan / CardioNet.es	21	2
20/03/18	Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan / NCYT	23	1
20/03/18	Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan / SINC	24	1
20/03/18	La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan / Medicina21	25	2
20/03/18	Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan / Lasexta	27	1
20/03/18	Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos / Cronica de Cantabria	28	1
20/03/18	Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos / MedicinaTV.com	29	1
20/03/18	Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos / SIGLO XXI	30	1
20/03/18	Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos / Informativos Telecinco	31	1
20/03/18	La correlación genotipo-fenotipo, clave para identificar el riesgo CV en síndrome de Marfan / Correofarmaceutico.com	32	1
20/03/18	Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos / El Economista.es	33	1
20/03/18	Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos / Cuatro.com	34	1
20/03/18	Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos / Infosalus	35	1
20/03/18	La correlación fenotipo-genotipo, esencial en el abordaje del Marfan / Diario Medico	36	1
20/03/18	Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan / Agencia Sinc	37	1

CIBERCV

Fecha	Titular/Medio	Pág.	Docs.
21/03/18	La correlación fenotipo-genotipo, esencial en el abordaje del Marfan - DiarioMedico.com / herenciageneticayenfermedad	38	2
21/03/18	La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan / Madrimasd	40	1
21/03/18	La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificaci... / Biotech-Spain.com	41	2
21/03/18	La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan / Biotech-Spain.com	43	2
21/03/18	La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan / Instituto de Salud Carlos III	45	2
21/03/18	Los afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 presentan una mayor proporción de eventos aórticos / JANO.es	47	1
22/03/18	Los afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 presentan una mayor proporción de eventos aórticos - JANO.es - ELSEVIER / herenciageneticayenfermedad	48	2
23/03/18	La correlación genotipo-fenotipo, clave en el riesgo cardiovascular del síndrome de Marfan / Gaceta Medica.com	50	1

CIBERCIV

ciber

La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan

Martes, 20 de marzo de 2018

Madrid/ Málaga, 20 de marzo de 2018.- Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), del grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del Síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este estudio, en el que también han participado investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de Síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan. El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43.9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93.3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente. Artículo de referencia: Víctor Manuel Becerra-Muñoz, Juan José Gómez-Doblas, Carlos Porrás-Martín, Miguel Such-Martínez, María Generosa Crespo-Leiro, Roberto Barriales-Villa, Eduardo de Teresa-Galván, Manuel Jiménez-Navarro and Fernando Cabrera-Bueno. The importance of genotype-phenotype correlation in the clinical management of Marfan syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases (2018) 13:16 DOI 10.1186/s13023-017-0754-6 Sobre el CIBERCV El Centro de Investigación Biomédica

Audiencia: 309

Ranking: 4

VPE: -

Página: 2

Tipología: online

en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía, Industria y Competitividad) y cofinanciado con fondos FEDER. El CIBER en su área temática Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) lo forman 40 grupos de investigación seleccionados sobre la base de su excelencia científica pertenecientes a 24 instituciones consorciadas. Su trabajo se articula alrededor de 6 líneas de investigación enfocadas en los principales desafíos de la salud cardiovascular, con 4 programas longitudinales (daño miocárdico, enfermedad arterial, insuficiencia cardíaca y cardiopatías estructurales) y 2 programas transversales (biomarcadores y plataformas, y epidemiología y prevención cardiovascular).

La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan

Martes, 20 de marzo de 2018

Investigadores del CIBERCV evidencian en un estudio que los afectados por este Síndrome y con alteraciones del gen Fribilin-1 presentan una mayor proporción de eventos aórticos. Estos hallazgos genéticos podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los afectados por este trastorno, que afecta al tejido conectivo y que tiene como principal causa de mortalidad la dilatación de la raíz aórtica. Madrid/ Málaga, 20 de marzo de 2018.- Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), del grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del Síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este estudio, en el que también han participado investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de Síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan. El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43.9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93.3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente. Artículo de referencia: Víctor Manuel Becerra-Muñoz, Juan

Audiencia: 93**Ranking:** 3**VPE:** -**Página:** 2**Tipología:** online

José Gómez-Doblas, Carlos Porrás-Martín, Miguel Such-Martínez, María Generosa Crespo-Leiro, Roberto Barriales-Villa, Eduardo de Teresa-Galván, Manuel Jiménez-Navarro and Fernando Cabrera-Bueno. The importance of genotype-phenotype correlation in the clinical management of Marfan syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases (2018) 13:16 DOI 10.1186/s13023-017-0754-6 Sobre el CIBERCV El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía, Industria y Competitividad) y cofinanciado con fondos FEDER. El CIBER en su área temática Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) lo forman 40 grupos de investigación seleccionados sobre la base de su excelencia científica pertenecientes a 24 instituciones consorciadas. Su trabajo se articula alrededor de 6 líneas de investigación enfocadas en los principales desafíos de la salud cardiovascular, con 4 programas longitudinales (daño miocárdico, enfermedad arterial, insuficiencia cardíaca y cardiopatías estructurales) y 2 programas transversales (biomarcadores y plataformas, y epidemiología y prevención cardiovascular).

Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

Martes, 20 de marzo de 2018

Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) (España) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, en el que han participado investigadores del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga y del Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha de este síndrome. Investigadores del proyecto, de izquierda a derecha: Carlos Porrás Martín, Víctor Manuel Becerra Muñoz y Fernando Cabrera Bueno. (Foto: CIBER) La investigación incluyó a 90 pacientes de la Unidad de Marfan del hospital malagueño, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%) fue posible dar un diagnóstico definitivo del síndrome de acuerdo con los criterios de Ghent. De ellos, 44 tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente. (Fuente: CIBER) Copyright © 1996-2017 Amazings® / NCYT® | (Noticiasdelaciencia.com / Amazings.com). Todos los derechos reservados. Depósito Legal B-47398-2009, ISSN 2013-6714 - Amazings y NCYT son marcas registradas. Noticiasdelaciencia.com y Amazings.com son las webs oficiales de Amazings. Todos los textos y gráficos son propiedad de sus autores. Prohibida la reproducción total o parcial por cualquier medio sin consentimiento previo por escrito. Excepto cuando se indique lo contrario, la traducción, la adaptación y la elaboración de texto adicional de este artículo han sido realizadas por el equipo de Amazings® / NCYT®.

Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

Martes, 20 de marzo de 2018

Investigadores del proyecto, de izquierda a derecha: Carlos Porrás Martín, Víctor Manuel Becerra Muñoz y Fernando Cabrera Bueno. / CIBER Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, en el que han participado investigadores del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga y del Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan. Los hallazgos podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo de los pacientes con este síndrome. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha de este síndrome.

Mutaciones pioneras La investigación incluyó a 90 pacientes de la Unidad de Marfan del hospital malagueño, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%) fue posible dar un diagnóstico definitivo del síndrome de acuerdo con los criterios de Ghent. De ellos, 44 tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.

Referencia bibliográfica: Víctor Manuel Becerra-Muñoz, Juan José Gómez-Doblas, Carlos Porrás-Martín, Miguel Such-Martínez, María Generosa Crespo-Leiro, Roberto Barriales-Villa, Eduardo de Teresa-Galván, Manuel Jiménez-Navarro and Fernando Cabrera-Bueno. The importance of genotype-phenotype correlation in the clinical management of Marfan syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases (2018) 13:16 DOI 10.1186/s13023-017-

La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan

Martes, 20 de marzo de 2018

Madrid/ Málaga, 20 de marzo de 2018.- Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), del grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del Síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este estudio, en el que también han participado investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de Síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan. El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43.9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93.3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente. Artículo de referencia: Víctor Manuel Becerra-Muñoz, Juan José Gómez-Doblas, Carlos Porrás-Martín, Miguel Such-Martínez, María Generosa Crespo-Leiro, Roberto Barriales-Villa, Eduardo de Teresa-Galván, Manuel Jiménez-Navarro and Fernando Cabrera-Bueno. The importance of genotype-phenotype correlation in the clinical management of Marfan syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases (2018) 13:16 DOI 10.1186/s13023-017-0754-6 Sobre el CIBERCV El Centro de Investigación Biomédica

Audiencia: 7.099

Ranking: 5

VPE: 25,55

Página: 2

Tipología: online

en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía, Industria y Competitividad) y cofinanciado con fondos FEDER. El CIBER en su área temática Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) lo forman 40 grupos de investigación seleccionados sobre la base de su excelencia científica pertenecientes a 24 instituciones consorciadas. Su trabajo se articula alrededor de 6 líneas de investigación enfocadas en los principales desafíos de la salud cardiovascular, con 4 programas longitudinales (daño miocárdico, enfermedad arterial, insuficiencia cardíaca y cardiopatías estructurales) y 2 programas transversales (biomarcadores y plataformas, y epidemiología y prevención cardiovascular).

Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

Martes, 20 de marzo de 2018

Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, en el que han participado investigadores del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga y del Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha de este síndrome. Mutaciones pioneras La investigación incluyó a 90 pacientes de la Unidad de Marfan del hospital malagueño, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%) fue posible dar un diagnóstico definitivo del síndrome de acuerdo con los criterios de Ghent. De ellos, 44 tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente. Referencia bibliográfica: Víctor Manuel Becerra-Muñoz, Juan José Gómez-Doblas, Carlos Porrás-Martín, Miguel Such-Martínez, María Generosa Crespo-Leiro, Roberto Barriales-Villa, Eduardo de Teresa-Galván, Manuel Jiménez-Navarro and Fernando Cabrera-Bueno. The importance of genotype-phenotype correlation in the clinical management of Marfan syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases (2018) 13:16 DOI 10.1186/s13023-017-

Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos

Martes, 20 de marzo de 2018

Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, así se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos del síndrome. El síndrome de Marfan es un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. El estudio lo desarrolla el grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, pero cuenta con la participación investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC). El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan. El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. Además, 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.

Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos

Martes, 20 de marzo de 2018

20 mar. 18 A las 13:07 MADRID, 20 (EUROPA PRESS) Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, así se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos del síndrome. El síndrome de Marfan es un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. El estudio lo desarrolla el grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, pero cuenta con la participación investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC). El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan. El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. Además, 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.[FIN] ¿Te ha parecido interesante? ¡Compártelo! MedicinaTV no se hace responsable de las opiniones expresadas por los usuarios de esta web en sus comentarios, se reserva el derecho a publicar o eliminar los comentarios que considere oportunos.

Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos

Martes, 20 de marzo de 2018

MADRID, 20 (EUROPA PRESS) Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, así se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos del síndrome. El síndrome de Marfan es un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. El estudio lo desarrolla el grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, pero cuenta con la participación investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC). El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, "los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan". El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. Además, 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.

Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos

Martes, 20 de marzo de 2018

Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, así se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos del síndrome. El síndrome de Marfan es un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. El estudio lo desarrolla el grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, pero cuenta con la participación investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC). El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, "los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan". El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. Además, 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.

La correlación genotipo-fenotipo, clave para identificar el riesgo CV en síndrome de Marfan

Martes, 20 de marzo de 2018

Así se desprende de un estudio realizado por científicos del (CiberCV). Investigadores del (CiberCV), del grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del Síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este estudio, en el que también han participado investigadores del CiberCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de La Coruña (Chuc), se observan las mutaciones del gen Fibrilina-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90 por ciento de los casos de Síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, "los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan". El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9 por ciento) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3 por ciento), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.

Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos

Martes, 20 de marzo de 2018

Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, así se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos del síndrome. MADRID, 20 (EUROPA PRESS) El síndrome de Marfan es un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. El estudio lo desarrolla el grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, pero cuenta con la participación investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC). El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, "los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan". El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. Además, 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.

Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos

Martes, 20 de marzo de 2018

Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, así se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos del síndrome. El síndrome de Marfan es un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. El estudio lo desarrolla el grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, pero cuenta con la participación investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC). El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FNB-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FNB-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, "los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan". El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. Además, 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.

Afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 tienen mayor proporción de eventos aórticos

Martes, 20 de marzo de 2018

(EUROPA PRESS) - Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, así se observan las mutaciones del gen Fibrilina-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos del síndrome. El síndrome de Marfan es un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. El estudio lo desarrolla el grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, pero cuenta con la participación de investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC). El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, "los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan". El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. Además, 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.

La correlación fenotipo-genotipo, esencial en el abordaje del Marfan

Martes, 20 de marzo de 2018

Redacción. Madrid | 20/03/2018 12:29 Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CiberCV), del grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan , un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad, según publican en Orphanet Journal of Rare Diseases . En este estudio, en el que también han participado investigadores del CiberCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de La Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90 por ciento de los casos de síndrome de Marfan . El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este síndrome. Estratificar el riesgo La investigación, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, concluye que los pacientes con síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos , en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según Víctor Manuel Becerra , "los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del síndrome de Marfan". Participaron 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43.9 por ciento) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93.3 por ciento), fue posible dar un diagnóstico definitivo del síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido , 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.

Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

Martes, 20 de marzo de 2018

Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, en el que han participado investigadores del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga y del Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilina-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha de este síndrome. Mutaciones pioneras La investigación incluyó a 90 pacientes de la Unidad de Marfan del hospital malagueño, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%) fue posible dar un diagnóstico definitivo del síndrome de acuerdo con los criterios de Ghent. De ellos, 44 tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente. Referencia bibliográfica: Víctor Manuel Becerra-Muñoz, Juan José Gómez-Doblas, Carlos Porrás-Martín, Miguel Such-Martínez, María Generosa Crespo-Leiro, Roberto Barriales-Villa, Eduardo de Teresa-Galván, Manuel Jiménez-Navarro and Fernando Cabrera-Bueno. The importance of genotype-phenotype correlation in the clinical management of Marfan syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases (2018) 13:16 DOI 10.1186/s13023-017-0754-6

La correlación fenotipo-genotipo, esencial en el abordaje del Marfan - DiarioMedico.com

Miércoles, 21 de marzo de 2018

La correlación fenotipo-genotipo, esencial en el abordaje del Marfan - DiarioMedico.com IDENTIFICA RIESGO CARDIOVASCULAR La correlación fenotipo-genotipo, esencial en el abordaje del Marfan Un estudio publicado en Orphanet Journal of Rare Diseases que los afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 presentan una mayor proporción de eventos aórticos. Redacción. Madrid | 20/03/2018 12:29 compartir Los investigadores Carlos Porrás Martín, Víctor Manuel Becerra Muñoz y Fernando Cabrera Bueno. (DM) Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CiberCV), del grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad, según publican en Orphanet Journal of Rare Diseases. En este estudio, en el que también han participado investigadores del CiberCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de La Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilina-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90 por ciento de los casos de síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este síndrome. Estratificar el riesgo La investigación, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, concluye que los pacientes con síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según Víctor Manuel Becerra, "los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del síndrome de Marfan". Participaron 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43.9 por ciento) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93.3 por ciento), fue posible dar un diagnóstico definitivo del síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación

Audiencia: 31

Ranking: 3

VPE: -

Página: 2

Tipología: blogs

con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente. Noticias relacionadas Las iPS ayudan a investigar el síndrome de Marfan

La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan

Miércoles, 21 de marzo de 2018

Investigadores del CIBERCV, del grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del Síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este estudio, en el que también han participado investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilina-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de Síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, "los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan". El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43.9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93.3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente. Referencia bibliográfica: Víctor Manuel Becerra-Muñoz, Juan José Gómez-Doblas, Carlos Porrás-Martín, Miguel Such-Martínez, María Generosa Crespo-Leiro, Roberto Barriales-Villa, Eduardo de Teresa-Galván, Manuel Jiménez-Navarro and Fernando Cabrera-Bueno. 2018. The importance of genotype-phenotype correlation in the clinical management of Marfan syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases. DOI: 10.1186/s13023-017-

La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificaci...

Miércoles, 21 de marzo de 2018

Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), del grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del Síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este estudio, en el que también han participado investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de Síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan. El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43.9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93.3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente. Artículo de referencia: Víctor Manuel Becerra-Muñoz, Juan José Gómez-Doblas, Carlos Porrás-Martín, Miguel Such-Martínez, María Generosa Crespo-Leiro, Roberto Barriales-Villa, Eduardo de Teresa-Galván, Manuel Jiménez-Navarro and Fernando Cabrera-Bueno. The importance of genotype-phenotype correlation in the clinical management of Marfan syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases (2018) 13:16 DOI 10.1186/s13023-017-0754-6. Sobre el CIBERCV El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía, Industria y Competitividad) y cofinanciado con fondos FEDER.

Audiencia: 1.389

Ranking: 4

VPE: 4,44

Página: 2

Tipología: online

El CIBER en su área temática. Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) lo forman 40 grupos de investigación seleccionados sobre la base de su excelencia científica pertenecientes a 24 instituciones consorciadas. Su trabajo se articula alrededor de 6 líneas de investigación enfocadas en los principales desafíos de la salud cardiovascular, con 4 programas longitudinales (daño miocárdico, enfermedad arterial, insuficiencia cardíaca y cardiopatías estructurales) y 2 programas transversales (biomarcadores y plataformas, y epidemiología y prevención cardiovascular).

La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan

Miércoles, 21 de marzo de 2018

Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), del grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del Síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este estudio, en el que también han participado investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de Síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan. El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43.9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93.3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente. Artículo de referencia: Víctor Manuel Becerra-Muñoz, Juan José Gómez-Doblas, Carlos Porrás-Martín, Miguel Such-Martínez, María Generosa Crespo-Leiro, Roberto Barriales-Villa, Eduardo de Teresa-Galván, Manuel Jiménez-Navarro and Fernando Cabrera-Bueno. The importance of genotype-phenotype correlation in the clinical management of Marfan syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases (2018) 13:16 DOI 10.1186/s13023-017-0754-6. Sobre el CIBERCV El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto

Audiencia: 1.389

Ranking: 4

VPE: 4,44

Página: 2

Tipología: online

de Salud Carlos III (Ministerio de Economía, Industria y Competitividad) y cofinanciado con fondos FEDER. El CIBER en su área temática. Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) lo forman 40 grupos de investigación seleccionados sobre la base de su excelencia científica pertenecientes a 24 instituciones consorciadas. Su trabajo se articula alrededor de 6 líneas de investigación enfocadas en los principales desafíos de la salud cardiovascular, con 4 programas longitudinales (daño miocárdico, enfermedad arterial, insuficiencia cardíaca y cardiopatías estructurales) y 2 programas transversales (biomarcadores y plataformas, y epidemiología y prevención cardiovascular).

La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan

Miércoles, 21 de marzo de 2018

21/03/2018 Investigadores del CIBERCV evidencian en un estudio que los afectados por este Síndrome y con alteraciones del gen Fribilin-1 presentan una mayor proporción de eventos aórticos. Estos hallazgos genéticos podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los afectados por este trastorno, que afecta al tejido conectivo y que tiene como principal causa de mortalidad la dilatación de la raíz aórtica Madrid/ Málaga, 20 de marzo de 2018.- Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), del grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del Síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este estudio, en el que también han participado investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de Síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan. El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43.9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93.3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente. Artículo de referencia: Víctor Manuel Becerra-Muñoz, Juan José

Audiencia: 6.646

Ranking: 6

VPE: 33,89

Página: 2

Tipología: online

Gómez-Doblas, Carlos Porrás-Martín, Miguel Such-Martínez, María Generosa Crespo-Leiro, Roberto Barriales-Villa, Eduardo de Teresa-Galván, Manuel Jiménez-Navarro and Fernando Cabrera-Bueno. The importance of genotype-phenotype correlation in the clinical management of Marfan syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2018) 13:16 DOI 10.1186/s13023-017-0754-6. Sobre el CIBERCV El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía, Industria y Competitividad) y cofinanciado con fondos FEDER. El CIBER en su área temática. Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) lo forman 40 grupos de investigación seleccionados sobre la base de su excelencia científica pertenecientes a 24 instituciones consorciadas. Su trabajo se articula alrededor de 6 líneas de investigación enfocadas en los principales desafíos de la salud cardiovascular, con 4 programas longitudinales (daño miocárdico, enfermedad arterial, insuficiencia cardíaca y cardiopatías estructurales) y 2 programas transversales (biomarcadores y plataformas, y epidemiología y prevención cardiovascular). Más información Departamento de comunicación CIBER comunicacion@ciberisciii.es / 91 171 8119

Los afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 presentan una mayor proporción de eventos aórticos

Miércoles, 21 de marzo de 2018

PUBLICADO EN ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES SINC · 21 marzo 2018 00:56 El hallazgo podría permitir la estratificación del riesgo y una mejora en el manejo clínico de los afectados por este trastorno, que afecta al tejido conectivo y que tiene como principal causa de mortalidad la dilatación de la raíz aórtica. Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, en el que han participado investigadores del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga y del Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha de este síndrome. **Mutaciones pioneras** La investigación incluyó a 90 pacientes de la Unidad de Marfan del hospital malagueño, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%) fue posible dar un diagnóstico definitivo del síndrome de acuerdo con los criterios de Ghent. De ellos, 44 tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.

Los afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 presentan una mayor proporción de eventos aórticos - JANO.es - ELSEVIER

Jueves, 22 de marzo de 2018

Los afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 presentan una mayor proporción de eventos aórticos - JANO.es - ELSEVIER PUBLICADO EN ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES Los afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 presentan una mayor proporción de eventos aórticos SINC · 21 marzo 2018 00:56 El hallazgo podría permitir la estratificación del riesgo y una mejora en el manejo clínico de los afectados por este trastorno, que afecta al tejido conectivo y que tiene como principal causa de mortalidad la dilatación de la raíz aórtica. Investigadores del proyecto, de izquierda a derecha: Carlos Porras Martín, Víctor Manuel Becerra Muñoz y Fernando Cabrera Bueno. / CIBER Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este trabajo, en el que han participado investigadores del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga y del Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este síndrome. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha de este síndrome. Mutaciones pioneras La investigación incluyó a 90 pacientes de la Unidad de Marfan del hospital malagueño, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93,3%) fue posible dar un diagnóstico definitivo del síndrome de acuerdo con los criterios de Ghent. De ellos, 44 tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente. Webs Relacionadas Orphanet Journal of Rare

Audiencia: 31

Ranking: 3

VPE: -

Página: 2

Tipología: blogs

Diseases (2018); doi:10.1186/s13023-017-0754-6Noticias relacionadas19 Dic 2017 - ActualidadEl ejercicio moderado mejora los síntomas del síndrome de MarfanUn estudio en ratones del IDIBAPS y la Universidad de Barcelona muestra que esta práctica reduce la progresión del aneurisma de la aorta.22 Feb 2017 - ActualidadLos avances en genética permiten duplicar la supervivencia media en pacientes de síndrome de MarfanEl Vall d'Hebron acoge la IV Reunión del Grupo de Trabajo de la Sociedad Española de Cardiología en Cardiopatías Familiares, un campo en el que se ha progresado de forma exponencial en los últimos 5 años.

La correlación genotipo-fenotipo, clave en el riesgo cardiovascular del síndrome de Marfan

Viernes, 23 de marzo de 2018

Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CiberCV) de la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno que afecta al tejido conectivo en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad. En este estudio se observan las mutaciones del gen Fibrilina-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90 por ciento de los casos de esta patología. El objetivo fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes. En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, investigador del CiberCV, los hallazgos genéticos realizados podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del síndrome de Marfan. El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes, fue posible dar un diagnóstico definitivo de acuerdo con los criterios de Ghent. 44 de ellos tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico, mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento a edades más tempranas.