

El investigador Guillermo de Luxán, segundo premio Juan Letona en Medicina Traslacional

25/06/2013

Los reconocimientos siguen llegando al Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) en forma de premios

Los reconocimientos siguen llegando al Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) en forma de premios. El último galardonado ha sido Guillermo de Luxán, del Departamento de Biología y Desarrollo Cardiovascular, que recogió ayer el segundo premio Juan Letona en Medicina Traslacional, que concede la Fundación Hospital de Madrid.

El jurado ha decidido premiar su trabajo 'Mutations in the NOTCH pathway regulator MB1 cause left ventricular noncompaction cardiomyopathy', publicado en la prestigiosa revista científica Nature Medicine.

En el estudio se descubrieron dos mutaciones genéticas asociadas a una miocardiopatía hereditaria grave, la miocardiopatía no compactada del ventrículo izquierdo (LVNC), la tercera más común.

Entre otras implicaciones, el hallazgo ayudará a ampliar el espectro de genes que se pueden localizar en las pruebas de diagnóstico prenatal, además de mejorar el diagnóstico y considerar posibles complicaciones de la enfermedad. Idealmente, la investigación podría incluso suponer nuevas dianas terapéuticas, muy necesarias para una patología que no tiene cura.

Se trata de un ejemplo de medicina traslacional porque, aunque se ha hecho en modelo animal, los hallazgos se han comprobado en dos familias afectadas por la enfermedad durante varias generaciones.

Source

URL:<https://www.cnic.es/en/noticias/investigador-guillermo-luxan-segundo-premio-juan-letona-medicina-traslacional>