

Reprogramació cel•lular IPS

Fins fa pocs anys, només podíem estudiar l'efecte d'una variant genètica mitjançant la incorporació de la variant en unes cèl•lules d'hàmster; per tant, d'una manera completament aïllada del context genètic del pacient. Gràcies a les noves tècniques de reprogramació cel•lular, podem convertir una cèl•lula de la pell en una cèl•lula cardíaca. Aquest fet ens permet estudiar l'efecte d'una mutació al cor d'un pacient afectat amb una malaltia hereditària sense haver de fer una biòpsia cardíaca (no recomana- da per motius d'investigació).

OBJECTIU FINAL QUE ES VOL ASSOLIR

Estudiar l'efecte de les mutacions directament en cèl•lules de la pell del pacient reprogramades en cèl•lules cardíaques. Les cèl•lules IPS ens permetran estudiar l'efecte de les variants genètiques en el risc de mort sobtada en el context genètic del pacient. Per tant, es coneixeran mi- llor els canvis elèctrics que poden estar associats a la mort sobtada i els factors modela- dors del risc, fet que ens permetrà desenvolupar millors eines de tractament.

POBLACIÓ OBJECTE DE L'ESTUDI

Estudis amb pacients amb malalties hereditàries.