



Premian al Servicio de Hematología del Clínico por un trabajo científico

REDACCIÓN / WORD

SALAMANCA. La Unidad de Trombosis y Hemostasia del Servicio de Hematología del Hospital Universitario de Salamanca ha recibido el premio al Mejor Trabajo Científico en el XXX Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia, celebrado entre los días 6 y 9 de noviembre en Madrid.

Los doctores José María Bastida y José Ramón González Porras, responsable de la unidad y jefe del grupo de Patología Trombótica del Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (Ib-sal) respectivamente, junto con los doctores Mónica del Rey, del Centro de Investigación del Cáncer de Salamanca, y Jesús María Hernández Rivas, de la Unidad de Citogenética del Complejo Asistencial salmantino, han sido los autores del trabajo titulado 'Diseño y validación de un panel de secuenciación masiva dirigida al diagnóstico de las diátesis hemorrágicas hereditarias'.

Las diátesis hemorrágica hereditaria (DHH) constituye un grupo raro y heterogéneo de enfermedades con base genética y tendencia al sangrado. Con las técnicas diagnósticas actuales solo se diagnostican la mitad de los casos. Sin embargo, la secuenciación masiva de genes está revolucionando los estudios genéticos y sus aplicaciones son inmensas. En este trabajo, los autores han diseñado un panel de secuenciación masiva en el que, de manera simultánea, se estudian más de 1.000 exones correspondientes a 106 genes, implicados en las diátesis hemorrágicas hereditarias. Una vez validado, la aplicación de este panel ha permitido llegar a un diagnóstico correcto en la mayoría de ellos.