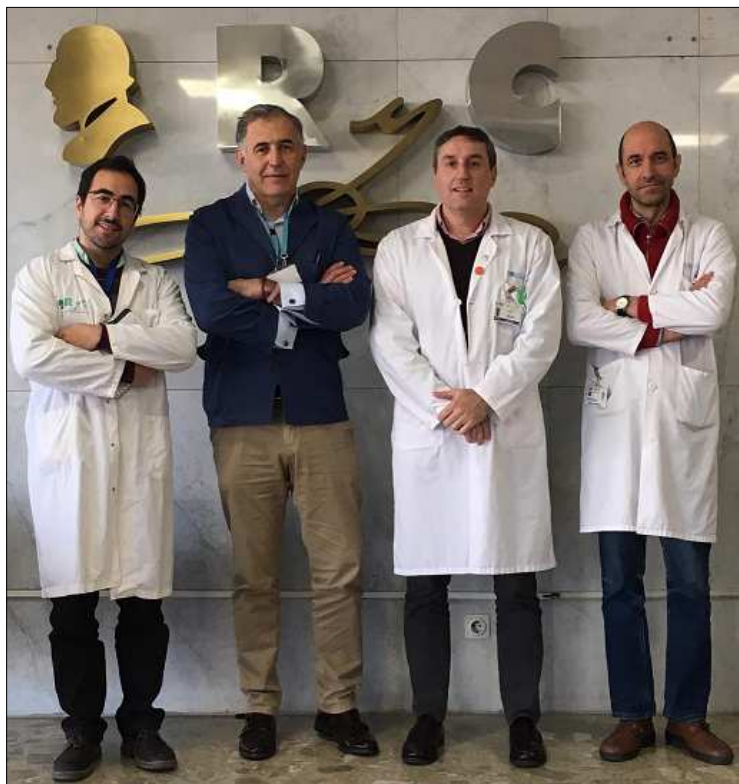


El HRC Informa

El grupo de Genética y Patología Neurosensorial del IRYCIS diseña una nueva herramienta diagnóstica

- Se trata de un nuevo panel genético basado en secuenciación masiva para el diagnóstico preciso de las sorderas hereditarias
- Cuenta con el apoyo de la Unidad de Innovación habiendo logrado la licencia de explotación comercial para que llegue a otros centros



lqz a dcha: Diego Velasco, Director de la Unidad de Innovación del IRYCIS; Javier Martín, CEO de la empresa GENYCELL; Miguel Ángel Moreno, Jefe Servicio Genética; Matías Morín, Investigador postdoctoral

16 de abril de 2019.- El grupo de Genética y Patología Neurosensorial liderado por el **Dr. Miguel Ángel Moreno** ha diseñado un nuevo sistema de detección de variaciones genéticas asociadas a esta enfermedad. Este grupo que, es referente en la comunidad científica internacional por su investigación en sorderas de origen genético junto con el apoyo de la Unidad de Innovación del hospital, ha licenciado la herramienta a la empresa **Genycell** para que llegue a los servicios de genética de otros hospitales.

Esta investigación de elevado componente traslacional, que se ha desarrollado en el marco del IRYCIS, CIBERER y la RED RAREGENOMICS durante los últimos 3 años, ha

permitido el desarrollo y validación de una herramienta de diagnóstico genético denominada **OTO-NGS-panel** para el estudio de los distintos tipos de hipoacusias hereditarias -autosómicas dominantes, recesivas y ligadas al cromosoma X- mediante técnicas de secuenciación masiva y el análisis de las variantes encontradas mediante un software desarrollado por la empresa Sophia Genetics.

Posibilita diagnósticos más eficientes

Esta herramienta integral permite secuenciar en paralelo más de 100 genes asociados a hipoacusia hereditaria y realizar el análisis de las variantes encontradas, tanto mutaciones puntuales como aquellas que alteran el número de copias de un determinado gen, de manera automática, facilitando que el proceso de priorización y selección de las variantes patogénicas se haga de manera intuitiva. El conjunto de las hipoacusias hereditarias se consideran genéticamente enfermedades raras, y su estratificación en base al tipo de gen y mutación encontrada es crucial para el

desarrollo de abordajes terapéuticos específicos en cada caso. La herramienta **OTO-NGS-panel** permite de manera coste-efectiva un abordaje integral de estos desórdenes hereditarios pudiendo diagnosticar alrededor del 50% de las hipoacusias hereditarias autosómicas dominantes y un 75 de las recesivas. Su transferencia a mercado por tanto posibilitará a otros laboratorios de genética no expertos en hipoacusias realizar su diagnóstico de manera eficiente.

Acuerdo de colaboración y transferencia de conocimiento

El IRYCIS, a través de la Fundación para la Investigación del hospital, y la empresa Genycell han firmado un acuerdo de transferencia de conocimiento generado por el grupo del **Dr. Moreno**. Gracias a esta alianza, pacientes de toda España podrán beneficiarse de la nueva herramienta diagnóstica de gran valor para las familias con casos de sordera hereditaria. Además, este acuerdo de licencia podría generar retornos económicos que reinvertir en la investigación asociada a estas patologías. **Genycell** es una empresa de capital privado fundada en diciembre de 2001. Su actividad se desarrolla en el campo de la Biología Molecular y Celular con especial interés en su aplicación al diagnóstico genético humano.

Cuenta con productos de las últimas tecnologías de genómica que puedan tener aplicación en el sector sanitario. Con el fin de introducirse en el campo diagnóstico de las sorderas hereditarias, ha adquirido la herramienta del grupo del Dr. Moreno mediante un acuerdo de licencia de "know-how". En 2014 se realizó un primer acuerdo con la empresa que incluía una primera versión de esta herramienta basada en secuenciación masiva para la detección de mutaciones puntuales y un sistema de identificación de alteraciones genómicas mediante arrays. Ahora, el nuevo panel, mejora el rendimiento diagnóstico y su coste-efectividad al permitir el análisis de ambos tipos de mutaciones de manera conjunta, por lo que ha generado un mayor interés por parte de los servicios de genética de otros hospitales.

HRC Informa nº 37/2019