

ELS NOSTRES PROFESSIONALS**El Grup de Síndromes d'Inestabilitat Genòmica i Predisposició al Càncer del Servei de Genètica publica a *The Journal of Clinical Investigation***

L'article "Biallelic mutations in the ubiquitin ligase *RFWD3* cause Fanconi anemia" del Grup de Síndromes d'Inestabilitat Genòmica i Predisposició al Càncer, liderat pel Dr. Jordi Surrallés, director del Servei de Genètica de Sant Pau, surt publicat a *The Journal of Clinical Investigation*. Es tracta d'un treball de col·laboració internacional amb d'altres grups d'Alemanya i Japó. En l'article els investigadors reporten el descobriment per seqüenciació massiva d'un nou gen implicat en Anèmia de Fanconi, una greu malaltia genètica caracteritzada per malformacions, fallada medul·lar i predisposició al càncer.

Els autors d'aquesta investigació han descobert concretament que mutacions en *RFWD3*, un gen relacionat amb la reparació del dany en el DNA, estan implicades en l'aparició d'aquesta malaltia. Per a això han recorregut a tècniques de seqüenciació massiva de nova generació.

L'anèmia de Fanconi és una malaltia hereditària causada per mutacions en algun dels gens relacionats amb la reparació del DNA, procés que és essencial per al manteniment de les cèl·lules mare i per evitar l'aparició del càncer. Els afectats per aquesta greu malaltia poden patir insuficiències de la medul·la òssia, malformacions congènites variables i tenen predisposició a desenvolupar tumors sòlids i hematològics.

La investigació ha estat coordinada pel Dr. Detlev Schindler, de la Universitat de Wurzburg (Alemanya). Hi han participat altres investigadors d'aquesta universitat i de la Universitat de Kyoto (Japó), a més dels del Grup del Dr. Surrallés, catedràtic de Genètica de la Universitat Autònoma de Barcelona, cap de grup del CIBERER i actual director del Servei de Genètica de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

El Grup va liderar fa tres anys el descobriment d'un dels gens, *FANCC* (Bogliolo et al., *American Journal of Human Genetics*, 2013) i ara, al 2017, han col·laborat en el descobriment d'aquest nou gen que surt publicat al *Journal of Clinical Investigation*. Una de les publicacions més importants en la categoria de "Medicine, Research & Experimental" (factor d'impacte 12,8).

Article de referència

[*Biallelic mutations in the ubiquitin ligase RFWD3 cause Fanconi anemia*](#)