



Redacción



El Dr. Joseph Alape, delegado de SLAGF por Colombia presentó tesis Doctoral.

El pasado 25 de mayo el Dr. Joseph Alape Ariza delegado de la Sociedad Latinoamericana de Genética Forense en Colombia (SLAGF-Colombia), defendió su tesis Doctoral titulada "IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES EN GENES ASOCIADOS A CANALOPATÍAS HEREDITARIAS MEDIANTE ANÁLISIS EXÓMICO", en el Departamento de Biología de la Universidad Nacional de Colombia.

La investigación se basó en la identificación de variantes en genes asociados a enfermedades cardiovasculares, especialmente canalopatías asociadas a muerte súbita cardiaca, realizando un estudio retrospectivo de casos medico legales en el Instituto Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses.

Durante el estudio para canalopatías cardiacas encontró variantes en los genes TRDN, AKAP9, ANK2, CACNA1C y en KCNH2, estos dos últimos genes son muy relevantes al momento de estudiar este tipo de patologías, dada su complejidad e interacción con otros genes; y para cardiomiopatías variantes los genes TTN, DSP y MYBPC3 que han sido catalogados como prioritarios, es decir claramente asociados a la enfermedad y recomendados para el análisis en las guías de práctica clínica.

Es el primer estudio que se realiza en Colombia en este campo y será la base para la implementación del análisis molecular como apoyo a las autopsias medico legales en el país.

El Dr. Alape labora en el Grupo de Genética Forense de la Dirección Regional Bogotá del Instituto Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses, con mas de 16 años de experiencia ha sido un miembro activo de la SLAGF.

Felicitemos al Dr. Alape, delegado de SLAGF por Colombia, por este importante logro.