

## Carrera a contrarellotge per a la recerca de la síndrome Opitz C

*A l'estat espanyol només hi ha dos casos d'aquesta estranya malaltia, un dels quals afecta a una egarenca | S'enceta una campanya de micromecenatge per poder avançar cap a la investigació terapèutica*

La Síndrome Opitz C (<http://www.asopitzc.org>) és una malaltia genètica molt greu que avui dia no té possibilitat de tractament, diagnòstic prenatal o consell genètic, ja que no es coneix el gen o gens responsables ni quin és el mecanisme d'herència. Només hi ha dos casos diagnosticats a Espanya, una jove a Astúries i una altra a Terrassa. A tot el món es coneixen uns cinquanta casos.

Els trets més característics d'aquests pacients són el retard mental i la trigonocefàlia, en la qual la sutura metòpica, oberta durant els primers mesos de vida per permetre l'expansió del cervell, es fusiona prematurament provocant que el crani prengui una forma triangular. La taxa de mortalitat infantil és molt elevada, igual que el grau de discapacitat que provoca en els pacients.

El Grup de Genètica Molecular Humana de la Universitat de Barcelona (<http://www.ub.edu/genetica/humana/grinbergre.htm>) està realitzant un treball de recerca per a trobar les bases genètiques de la malaltia i per poder avançar cap a la investigació terapèutica. Ara cal recollir noves mostres de pacients i els seus pares de tot el món i fer la seqüenciació completa del seu exoma.

Aquest projecte ha estat inclòs en la plataforma de ?crowdfunding? científic Precipita, promoguda pel FECYT (<http://www.fecyt.es>) , per recaptar els diners que permetin continuar la recerca. La quantitat mínima son 12.000 euros, tot i que l'òptima s'eleva a 25.000 euros. El termini per aconseguir-ho acaba el 6 de gener. Les donacions es poden fer directament a la web de Precipita (<http://www.bit.ly/donacio>) .