

El **Grupo de Patología Molecular / Genética del Complemento** liderado por el Prof. Santiago Rodríguez de Córdoba desarrolla una aproximación multidisciplinar para identificar las bases moleculares de enfermedades raras y desarrollar estrategias diagnósticas y terapéuticas.

Sus primeros trabajos se centraron en la **Alcaptonuria**, una rara enfermedad autosómica recesiva caracterizada por un trastorno del metabolismo de la tirosina y la fenilalanina. Resolvieron sus bases moleculares, epidemiológicas y estructurales, marcando el comienzo de la genética médica y convirtiendo este trabajo en un clásico citado en libros de texto de genética y publicaciones científicas populares. Poco después, clonaron los genes que causan la 3-metilcrotonilglicinuria, otro trastorno del metabolismo, y SIX6, un gen involucrado en la anoftalmia y las anomalías hipofisarias. Contribuyeron también a identificar uno de los dos genes que causan la **enfermedad de Lafora**, una forma fatal de epilepsia mioclónica progresiva, y en trabajos posteriores, utilizando enfoques bioquímicos, biología celular y modelos animales, definieron el mecanismo patogénico principal de esta enfermedad. Además, el grupo ha realizado importantes contribuciones a la genética y la biología de las proteínas del complemento, convirtiéndose en un líder internacional en el estudio de este componente fundamental de la inmunidad innata. Han descrito los mecanismos patogénicos de dos enfermedades raras asociadas con la desregulación del complemento, el **síndrome urémico hemolítico atípico** (aHUS) y la **glomerulopatía C3**, justificando la implementación de terapias basadas en inhibidores del complemento.

Todo este trabajo de investigación ha sentado las bases para la organización de un laboratorio de diagnóstico para el estudio del complemento en enfermedades renales raras (DCOM), que se ha convertido en una referencia internacional en el campo de la nefrología. DCOM proporciona un diagnóstico genético y molecular completo del sistema del complemento en pacientes con trastornos relacionados con el complemento en apoyo de una medicina personalizada.