


Título del Proyecto	Estudio de mutaciones ocultas en pacientes con Síndrome de Usher
Nº de expediente asignado	GV/2018//018
Abstract	<p>El síndrome de Usher (USH) es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva caracterizada por la asociación de retinosis pigmentaria (degeneración de las células fotorreceptoras de la retina), hipoacusia neurosensorial, y en ocasiones, alteración vestibular. El USH es la causa más prevalente de sordo-ceguera de origen genético y presenta una remarcable heterogeneidad clínica y genética. Clínicamente se distinguen tres tipos clínicos (USH1, USH2 y USH3) y se han descrito 13 genes responsables de la enfermedad. Un diagnóstico genético preciso y temprano es imprescindible para confirmar la sospecha clínica, ofrecer consejo genético a las familias y atender de forma adecuada las necesidades de los pacientes. A pesar del avance en el desarrollo de nuevas herramientas para el diagnóstico molecular, todavía hay un elevado número de pacientes con USH sin mutaciones detectadas, o con solo una mutación en heterocigosis. Existen mutaciones “ocultas”, localizadas en regiones no codificantes que pueden afectar al procesamiento de los transcritos, que escapan de los métodos rutinarios de diagnóstico. Además, este tipo de mutaciones son difíciles de detectar en el USH debido al gran tamaño de los genes implicados y el difícil acceso de los tejidos afectados.</p> <p>El objetivo del proyecto es estudiar las regiones codificantes de los genes Usher en familias portadoras. En un 15% de los casos solo se ha podido identificar una o ninguna mutación, por lo que podrían existir mutaciones en estas regiones intrónicas, poco estudiadas hasta la fecha. Para facilitar la detección de este tipo de mutaciones se desarrollará una estrategia de análisis basada en el estudio de genes completos, incluyendo también las regiones no codificantes, mediante secuenciación masiva de ADN. Las variantes detectadas se analizarán mediante el uso de predictores bioinformáticos y diferentes bases de datos poblacionales.</p> <p>Este tipo de mutaciones está siendo recientemente diana para una posible tecnología terapéutica conocida como terapia mediante oligonucleótidos antisentido.</p>

Entidad Financiadora	Generalitat Valenciana
Convocatoria:	Subvenciones para la realización de proyectos de I+D+i desarrollados por grupos de investigación emergentes GV/2018
Importe de la ayuda	16.000€
Fechas de ejecución del proyecto	27/07/2018-31/12/2019
	
Enlaces:	https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=17113