

Título del Proyecto	Caracterización y contribución al diagnóstico genético en una cohorte de pacientes con discapacidad intelectual, autismo y/o epilepsia
Nº de expediente asignado	Cohorte_CIBERER
Abstract	<p>El principal objetivo de este proyecto es estudiar una cohorte de pacientes con discapacidad intelectual, autismo y/o epilepsia, todos ellos sin causa molecular conocida. Se creará una base de datos común, en la que se integrarán casos prospectivos y los previamente recogidos desde Redes de investigación (RECGEN, GIRMOGEN) y desde los centros hospitalarios de los grupos participantes. Tras la evaluación por un comité de expertos, con posible valoración de las pruebas complementarias realizadas y otras nuevas a solicitar desde el centro asistencial, se seleccionarán casos candidatos a nuevos estudios (todavía sin diagnóstico) estableciendo una priorización con criterios rigurosos de potencial utilidad y necesidad. Se realizará el estudio genómico más apropiado, secuenciación del genoma, exoma o transcriptoma. La correcta caracterización molecular tendrá un gran impacto en la práctica clínica porque aportará un mejor conocimiento de su patogenia y permitirá el correcto asesoramiento genético de las familias afectadas en esta cohorte. El proyecto está estrechamente relacionado con una línea estratégica del CIBERER y del consorcio Internacional IRDIRC que es el abordaje de las enfermedades raras no diagnosticadas y se sustenta en otras acciones intramurales encaminadas a optimizar herramientas y recursos para estudios genómicos en población española.</p>
Entidad Financiadora	Instituto de Salud Carlos III
Convocatoria:	Proyectos de COHORTES CIBER

Importe de la ayuda	149.758,34€
Fechas de ejecución del proyecto	01/07/2016 - 31/10/2018
	Estas ayudas están financiadas por el Instituto de Salud Carlos III y cofinanciadas por FEDER, Programa Operativo Crecimiento Inteligente 2014-2020 "Una manera de hacer Europa"
	  <p><i>"Una manera de hacer Europa"</i></p>
Enlaces:	https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=17123

