

Proyecto de investigación

Título

Creación de base de datos de variantes genéticas en población gitana para el diagnóstico y la prevención de enfermedades neuromusculares

Descripción

Objetivos:

I. Crear una base de datos de frecuencia variantes genéticas en población normal de etnia gitana española que sirva para:

- 1) valorar la patogenicidad de variantes nuevas,
- 2) determinar la frecuencia de portadores de variantes patogénicas de herencia recesiva, identificando grupos de riesgo en los que, en un segundo plazo determinemos la rentabilidad de realizar cribado de portadores para prevenir la ocurrencia de estas enfermedades.

II. Identificación de mutaciones causantes de enfermedades neuromusculares en gitanos El objetivo general del proyecto es equiparar a la población gitana con otras poblaciones que ya disponen de estas herramientas, para mejorar su salud.

Método:

Recogeremos muestras de ADN de gitanos sanos no relacionados a través de asociaciones vecinales y centros de salud. Realizaremos secuenciación del exoma completo. Construiremos una base de datos que incluya el total de las variantes identificadas con datos de frecuencia. Incluiremos datos de exomas aportados por grupos colaboradores. Haremos la herramienta accesible. Realizaremos la caracterización molecular de pacientes gitanos con enfermedades genéticas, y cuando proceda, estudios de haplotipo para identificar mutaciones fundadoras.

Periodo de ejecución: 01/01/2017 - 31/12/2019

Financiación: Instituto de Salud Carlos III

Investigador principal: Macarena Cabrera Serrano