

Proyecto de investigación

Título

Diagnostico genético de telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT): el genoma de HHT

Descripción

Las enfermedades raras (ER) son patologías crónicas con prevalencia inferior a 5/10.000 habitantes. Entre ellas, una de las más prevalentes, Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT) (1/5.000). Impulsar la investigación en ERs es un reto en la Investigación Biomédica actual. Las enfermedades raras afectan a un reducido número de pacientes, si se consideran individualmente. No obstante, al haber más de 7.000 patologías raras diferentes, el total de población afectada a nivel mundial es muy considerable, entre el 6-8% de la población mundial. En España existen 3 millones de personas con ERs, de las cuales una mayoría se encuentra sin diagnóstico y sin la existencia de una terapia específica. Por tanto la investigación en diagnóstico, bases moleculares y terapias en ERs es urgente.

La HHT es una displasia vascular autosómica dominante, con epistaxis, telangiectasias y fístulas en órganos internos. El diagnóstico genético de HHT, se debe en una mayoría de los casos a dos genes específicos, Endoglin, en el cromosoma 9, y ALK1/ACVRL1, en el cromosoma 12, Dado que a pesar de ello, un 15% de los casos, a pesar de tener diagnóstico clínico de HHT, no se encuentra la mutación causante de la patología, se va a continuar la búsqueda usando las modernas técnicas genéticas de NGS, una técnica que estudie el llamado "genoma de HHT", involucrando zonas que no se contemplan en los métodos tradicionales de secuenciación de Sanger y MLPA.

El estudio permitirá la detección de nuevas mutaciones en zonas reguladoras, no codificantes que ampliará el conocimiento de nuevos mecanismos moleculares de origen de la enfermedad.

Periodo de ejecución: 01/07/2018 – 31/12/2020

Financiación: Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC)

Investigador principal: Luisa María Botella Cubells