

Título del Proyecto	<b>Investigación traslacional y mecanismos de enfermedad en neuropatías periféricas hereditarias</b>
Nº de expediente asignado	PI12/00453
Abstract	<p>Los principales objetivos de este Proyecto son:</p> <p>1.- DESARROLLO DE LA SECUENCIACIÓN DE EXOMA COMO HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA PARA LOS PACIENTES CON NEUROPATÍA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT). (1) Captura customizada con SeqCap Custom 385K and 2.1M Arrays (Nimblegen) en un sistema de secuenciación masiva Junior GS (Roche). (2) Análisis de la sensibilidad y validación de esta herramienta mediante el análisis genético de muestras de pacientes con y sin mutación identificada. (3) Evaluación de los costes del diagnóstico de un paciente CMT.</p> <p>2.- INVESTIGAR LA FISIOPATOLOGÍA CELULAR DE CMT TIPO 4C CAUSADA POR MUTACIONES EN EL GEN SH3TC2. (1) Confirmación de los nuevos interactores de Sh3tc2 por coimmunoprecipitación y/o GST-pull down, y estudio de colocalización de Sh3tc2 y los interactores por inmunofluorescencia. (2) Análisis de la internalización, reciclaje y degradación de los receptores ErbB2, ErbB3 y <math>\beta</math>-1 integrina por ensayos de biotinylation, y estudio de la colocalización entre Sh3tc2, estos receptores y marcadores del tráfico vesicular.</p> <p>3.- CARACTERIZACIÓN DE UNA NUEVA FORMA DE NEUROPATÍA RECURRENTE HEREDITARIA. (1) Caracterización de SMYD4 estudiando su expresión y la de sus transcritos en diferentes líneas celulares y tejidos de ratón por PCR en tiempo real e inmunoblot. (2) Análisis de la patogénesis de una mutación novel por estudios de localización subcelular de SMYD4 salvaje y mutada. (3) Análisis de la mutación en biopsia de piel en pacientes y controles sanos por inmunotinción. (4) Ensayo de la actividad transcripcional empleando un</p>

	ensayo de luciferasa.
Entidad Financiadora	Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)
Convocatoria:	Proyectos de Investigación en Salud – Conv. AES 2012
Importe de la ayuda	108.900€
Fechas de ejecución del proyecto	01/01/2013 – 20/10/2015 (cambio de centro a Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe - CIPF)
	Estas ayudas están financiadas por el Instituto de Salud Carlos III y cofinanciadas por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER) (2007-2013)
	  <p><i>"Una manera de hacer Europa"</i></p>
Enlaces:	<a href="https://www.orpha.net/data/prj/ES/ID98251.pdf">https://www.orpha.net/data/prj/ES/ID98251.pdf</a>

