

| | |
|---------------------------|--|
| Título del Proyecto | Estudio de las vías implicadas en los trastornos del espectro autista: Consecuencias funcionales de las variantes genéticas y epigenéticas |
| Nº de expediente asignado | PI13/00823 |
| Abstract | <p>Los trastornos del espectro autista (TEA) se presentan como trastornos neuropsiquiátricos con afectación en las áreas de interacción social, problemas de la comunicación y por presentar un repertorio restringido de actividades e intereses, con una alta heredabilidad y mayor frecuencia en hombres que en mujeres. Los avances tecnológicos de esta última década han sido testigos de grandes adelantos en el conocimiento de las bases genéticas de los TEA poniendo de manifiesto un asombroso grado de heterogeneidad genética. Para poder identificar cuáles son los defectos comunes que subyacen de esta multitud de variantes raras (heredadas o de novo) proponemos una aproximación integrada de los datos omicos generados en nuestro laboratorio con la incorporación de los datos de libre disposición generados estos últimos años usando tecnologías de secuenciación masiva y arrays transcriptómicos. Tras realizar un metaanálisis obtendremos información altamente reproducible tanto de los genes que de manera recurrente y exclusiva presentan variantes raras en los pacientes TEA, como de las vías funcionales que se ven comúnmente afectadas por la acumulación de dichas variantes. Tras conocer los mecanismos fisiopatológicos involucrados pretendemos realizar estudios funcionales en modelos celulares knock-in que sirvan de base para testar estrategias terapéuticas. Además y tras identificar causas comunes podremos determinar la presencia de endofenotipos clínicos y psicológicos, con el objetivo de ofrecer una herramienta de</p> |

| | |
|----------------------------------|---|
| | mejora en el diagnóstico de la patología. |
| Entidad Financiadora | Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) |
| Convocatoria: | Proyectos de Investigación en Salud – Conv. AES 2013 |
| Importe de la ayuda | 79.497€ |
| Fechas de ejecución del proyecto | 01/01/2014 – 31/12/2016 |
| | Estas ayudas están financiadas por el Instituto de Salud Carlos III y cofinanciadas por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER) |
| |   <p><i>"Una manera de hacer Europa"</i></p> |
| Enlaces: | https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=17123 |