

Título del Proyecto	ESTUDIO GENOMICO, EPIGENETICO Y TRANSCRIPCIONAL DE TUMORES EN SINDROMES GENETICOS POLIMALFORMATIVOS
Nº de expediente asignado	SAF2010-18032
Abstract	<p>La última década ha mostrado que el estudio de genes causantes de enfermedades raras de causa genética, en relación a su participación en los procesos neoplásicos, lleva a una mejor comprensión tanto del cáncer como de las enfermedades raras. A pesar de que la lista de alteraciones genéticas sindrómicas con predisposición a cáncer es cada vez mayor y los tumores malignos que surgen en este contexto se presentan en una gran variedad de órganos y sistemas, hay un vacío de interés en el estudio de los tumores que surgen en los pacientes con malformaciones congénitas y/o enfermedades raras polimalformativas.</p> <p>Por esta razón, este proyecto creará una nueva línea de investigación, con visión a largo plazo, que se llevará a cabo con el apoyo del —Grupo de Trabajo sobre Cáncer en Síndromes Genéticos Polimalformativos—. Para ello, el Grupo de Trabajo cuenta con la participación de 14 grupos estables de investigación, conformados por 20 reconocidos profesionales biosanitarios entre los que se encuentran oncólogos, genetistas médicos y biólogos moleculares.</p> <p>El objetivo principal de este proyecto es utilizar microarrays de SNP (Illumina's Human610-Quad BeadChip), expresión (Agilent 60-mer microarrays) y metilación (Agilent methylation microarrays) para determinar el perfil molecular de los tumores de Wilms y hepatoblastomas que se presentan tanto de forma aislada como en pacientes con síndromes genéticos y/o malformaciones congénitas. Comparar esos perfiles moleculares nos permitirá establecer patrones específicos para cada uno de los grupos (tumores asociados a malformaciones congénitas y tumores esporádicos) y ayudará a profundizar en la fisiopatología de estas neoplasias así como en las correlaciones genotipo-fenotipo de los pacientes. Además, pretende identificar marcadores moleculares y desarrollar</p>

	modelos que pudieran dar como resultado un futuro test diagnóstico de aplicación clínica en los pacientes con malformaciones congénitas y/o síndromes polimalformativos asociados a un mayor riesgo de presentar cáncer.
Entidad Financiadora	Ministerio de Economía y Competitividad (MINECO)
Convocatoria:	Proyectos de Investigación Fundamental no orientada (2009)
Importe de la ayuda	108.900€
Fechas de ejecución del proyecto	01/01/2011-31/12/2014
	<div data-bbox="1048 571 1585 863" data-label="Image"> </div> <div data-bbox="920 884 1173 1206" data-label="Image"> </div>
Enlaces:	https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=17107

