

RESUMEN PARA PRESENTACIÓN DEL TRABAJO FIN DE MÁSTER DE BIOTECNOLOGÍA BIOMÉDICA

EL(LA) ALUMNO (A):

D./D.ª Tania Otero Rodríguez

Del Trabajo Fin de Máster titulado:

IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES GENÉTICAS POCO FRECUENTES EN DIABETES MELLITUS TIPO 2 MEDIANTE SECUENCIACIÓN MASIVA DE AMPLICONES

Aporta el siguiente **RESUMEN:**

La *diabetes mellitus* tipo 2 (DM2) es una epidemia global que afecta a más de 3,6 millones de adultos en España. Se trata de una enfermedad compleja en cuyo desarrollo están implicados tanto factores ambientales, como genéticos. Mediante diferentes estudios a nivel genómico se han identificado más de 120 *loci* relacionados con DM2, sin embargo se estima que el conjunto de las variantes identificadas explica aproximadamente un 10-15% de la heredabilidad. Hasta ahora, los estudios se han centrado en la búsqueda de variantes comunes, pero parte del componente genético podría deberse a variantes génicas funcionales poco frecuentes o raras. En el presente estudio se realizó la búsqueda de variantes poco frecuentes en una población de 1415 individuos (395 diabéticos y 829 controles) mediante secuenciación dirigida. Se secuenció un panel de 10 genes previamente relacionados con DM2 mediante secuenciación de exoma. Para ello se diseñaron los cebadores específicos y se pusieron a punto las condiciones de amplificación para la generación de librerías que permitieran la secuenciación de prácticamente todas las regiones de interés. Las muestras fueron secuenciadas mediante el sistema HiSeq de la plataforma Illumina y se realizó el análisis bioinformático y la anotación para la identificación de las variantes. Fueron genotipadas 372 variantes, 153 de las cuales superaron el filtro del 70% de individuos genotipados. Se estudió la posible relación de las variantes génicas analizadas con la DM2, así como los posibles mecanismos moleculares implicados. Se identificaron un gran número de variantes genéticas raras y poco frecuentes que podrían estar implicadas en riesgo o protección a DM2, siendo necesaria una validación posterior de estos resultados, así como experimentos funcionales que los confirme.

Valencia, 07 de septiembre de 2018

EL(LA) ALUMNO(A)



Fdo.:D.ª Tania Otero Rodríguez