

RESUMEN PARA PRESENTACIÓN DEL TRABAJO FIN DE MÁSTER DE BIOTECNOLOGÍA BIOMÉDICA

EL(LA) ALUMNO (A):

D./D.^a María Guerrero Zambrano

Del Trabajo Fin de Máster titulado:

VARIANTES GENÉTICAS IMPLICADAS EN CARDIOMIOPATÍA DILATADA Y SU ASOCIACIÓN CON HIPERTENSIÓN ARTERIAL

Aporta el siguiente **RESUMEN**:

Las enfermedades cardiovasculares son la principal causa de muerte a nivel mundial, siendo responsables de 17 millones de muertes cada año aproximadamente. Un tipo de enfermedad cardiovascular son las miocardiopatías, que comprenden cambios estructurales y funcionales del músculo cardiaco causando una disfunción mecánica y/o eléctrica del mismo. Hay varios tipos de miocardiopatías, siendo la más frecuente la miocardiopatía dilatada (CMD). La CMD tiene tanto causas genéticas como no genéticas. Aproximadamente el 35% de los casos están causados por genes mutados que codifican proteínas sarcómeras, citoesqueléticas o de envoltura nuclear, además, hay factores ambientales como la presencia de hipertensión arterial (HTA) o diabetes que modifica el riesgo de desarrollar esta patología. El objetivo de este estudio es analizar la importancia de variantes genéticas previamente asociadas con el desarrollo de esta patología en la regulación de los niveles de presión arterial. Para ello se seleccionaron un total de 91 variantes implicadas en el desarrollo de la CMD y que podrían tener cierta implicación con la HTA, y a través de la tecnología de secuenciación de amplicones cortos se llevó a cabo a la secuenciación de un total de 1381 individuos pertenecientes al estudio de la población Hortega. Posteriormente, se realizó un análisis bioinformático que permitió identificar un total de 186 variantes. A pesar de la cantidad de variantes encontradas, tan solo 4 de estas (rs17597065, rs4129218, rs573914858 y rs746745349) salieron significativas en el estudio caso/control con pacientes hipertensos/no hipertensos. Son necesarios otros estudios en poblaciones de mayor tamaño que permitan validar estos resultados y puedan identificar de forma significativa otras variantes asociadas con ambas patologías ya que es importante poder establecer los mecanismos que puedan tener en común el desarrollo de estas dos enfermedades.