

SECUENCIACIÓN DE 4ª GENERACIÓN CON NANOPOROS EN EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES GENÉTICAS

Nombre subproyecto	Secuenciación de 4ª generación con nanoporos en el diagnóstico de enfermedades genéticas
Nombre en inglés	4th generation sequencing with nanopores in the diagnosis of genetic diseases
Entidad Ejecutora del subproyecto	Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia
Nombre actuación	Proyectos de Investigación de Medicina Personalizada
Resumen de la actuación	<p>Pretendemos implementar el diagnóstico molecular en casos con resultado negativo tras análisis convencional (Secuenciación Sanger, HTS de paneles, o WES), evaluando, como prueba de concepto, desórdenes de la hemostasia con grandes cohortes de pacientes caracterizados clínica, funcional, bioquímica y molecularmente. 1) Secuenciación del genoma completo, gracias al eje IMPaCT. 2) Secuenciación de 4ª generación con nanoporos: a) Secuenciación del genoma en PromethION, y con enriquecimiento <i>in silico</i> empleando Readuntil en MinION, para identificar cambios epigenéticos, perfiles genéticos y variaciones estructurales en genes candidatos, y comparar con los resultados del apartado 1. b) Análisis de retrotransposones SVAs en el genoma tras amplificación y secuenciación por nanoporos en MinION con un método desarrollado por nuestro equipo. Disponemos pipelines de análisis bioinformático para todos los apartados. Las cohortes ya reclutadas, y la colaboración con grupos clínicos, permitirán alcanzar un número alto de pacientes sin diagnóstico molecular en los que evaluar la eficacia diagnóstica de la secuenciación de 4ª generación y la implicación de retrotransposones. Además de identificar la base molecular y nuevos mecanismos patológicos de estas enfermedades, este estudio ayudará al manejo clínico y el estudio familiar. La relevancia clínica de la propuesta no se restringe a la</p>

SECUENCIACIÓN DE 4ª GENERACIÓN CON NANOPOROS EN EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES GENÉTICAS

	patología hemostática, pues el objetivo último es integrar la información obtenida con cada aproximación molecular y establecer un algoritmo diagnóstico extrapolable a todas las enfermedades genéticas.
Importe actuación	778.250,00 €
Entidad Ejecutora/Beneficiaria de la actuación	Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia
Fecha inicio	01/01/2022
Fecha fin	31/12/2025
Estado de tramitación	En ejecución
Componente PRTR	Componente 17 - Reforma institucional y fortalecimiento de las capacidades del Sistema Nacional de Ciencia, Tecnología e Innovación
Reforma / Inversión	Inversión 06 - Salud
Hitos / Objetivos de la inversión	<p>Objetivo 267: Concesión de ayudas para proyectos destinados a reforzar las capacidades estratégicas y la internacionalización del Sistema Nacional de Salud, proyectos relacionados con la estrategia de medicina de precisión personalizada y contribución a un instrumento de inversión público-privada en terapias avanzadas.</p> <p>Objetivo 268: Lograr, antes de mediados de 2026, la finalización de todos los proyectos destinados a reforzar el desarrollo de la investigación y la innovación en el sector sanitario.</p>