



## FITXA D'ACTIVITAT

(no emplenar els espais ombrejats)

NOM	Participació projecte recerca				
TIPUS <sup>3</sup>	Recerca	Adreçat al grau de:	Medicina		
Telèfon d'informació	934024525	PREU			
DATES IMPARTICIÓ ACTIVITAT	Juliol-Agost 2011	Nº HORES ACTIVITAT	200	CRÈDITS ECTS	5
OBJECTIUS DOCENTS	Adquirir experiència investigadora				
COMPETÈNCIES FORMATIVES	Capacitat d'entendre un plantejament experimental amb els objectius a aconseguir, capacitat d'anàlisi de resultats i d'interpretar-los. Habilitats en el laboratori.				
<b>PROGRAMA DE L'ACTIVITAT</b>					
<p><b>ESTUDIO DE LAS VARIANTES GENÉTICAS EN LOS GENES CX3CR1, KATP I NADPH OXIDASA EN MICROGLIA COMO FACTORES DE RIESGO DE ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS: ENFERMEDAD DE ALZHEIMER (EA) Y ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA)</b></p> <p><i>Las muestras para el análisis genético se obtendrán de especímenes de los individuos participantes conservados en los bancos de muestras. El ADN genómico se extraerá a partir de muestras de tejido cerebral utilizando el QIAamp DNA Mini Kit (Quiagen, USA), siguiendo las instrucciones del fabricante. El análisis genético, estadístico y otros estudios moleculares será realizado en este proyecto que consta de 2 etapas:</i></p> <p><b>1. Determinación de la existencia de polimorfismos poblacionales en los genes estudiados</b></p> <p>Se determinará la existencia de los polimorfismos funcionales a estudiar (CX3CR1, KATP y NADPH oxidasa) utilizando bases de datos de polimorfismos y por técnicas de secuenciación directa de pacientes individuales para determinar la presencia de los alelos variantes en los individuos de la cohorte. Estos polimorfismos permitirán caracterizar la existencia de posibles haplotipos y su asociación con la patología.</p> <p><b>2. Asociación de la presencia de los polimorfismos en los genes candidatos con la susceptibilidad de padecer EA o ELA.</b></p> <p>El ADN purificado de los pacientes se utilizará para analizar sus genotipos, los cuales se realizarán mediante técnicas de KASPar (K-Biosciences) y CNV por Taqman (ABI). Estos polimorfismos se analizarán como posibles marcadores de riesgo para lesión músculo-tendinosa y ligamentosa en nuestra población de estudio.</p> <p>Para determinar la asociación de los genotipos de las variantes encontradas con la enfermedad se utilizaran metodos de regresión logística para varios supuestos de modelo de herencia mediante el software en entorno R SNPAssoc. Empleando los polimorfismos detectados en un mismo gen se realizará un análisis de haplotipos utilizando el software haploview (Broad Institute, MIT, USA) y SNPAssoc.</p>					
<b>PROFESSORAT</b>					
Dra Nicole Mahy, Dr Jose Vidal					
Responsable:	Dra Nicole Mahy				
TIPUS D'AVALUACIÓ <sup>1</sup>	Assistència				
(2)					

<sup>1</sup> Aprofitament o només assistència<sup>2</sup> En cas que sigui Aprofitament, expliquem en què consisteix<sup>3</sup> Indicar si es tracta d'un curs, congrés, simposi, curs d'extensió, etc...