

Título del Proyecto	Redefiniendo clínica y molecularmente las malformaciones vasculares complejas: Evaluación de nuevos genes y nuevas patologías mediante la aplicación de secuenciación masiva
Nº de expediente asignado	PI17/00519
Abstract	Las malformaciones vasculares (MVs) son un grupo poco conocido y heterogéneo de patologías complejas del desarrollo embrionario debidas a múltiples mecanismos patogénicos, ya sea de origen germinal o post-cigótico (mosaicismo somático), y que incluyen unas 45 entidades nosológicas diferentes que pueden causar morbilidad y mortalidad significativas. Este proyecto representa la continuación de una línea de investigación iniciada recientemente en nuestro hospital entre el Centro de Anomalías Vasculares y el Instituto de Genética, gracias a que son un centro de derivación internacional de pacientes con MVs. Este proyecto aplicará tecnologías de secuenciación masiva (NGS) a un grupo de pacientes y familiares con MVs, bien caracterizados clínicamente, con fenotipos complejos, estudiados previamente (gracias a proyectos menores previos) y que no presentan alteraciones genéticas conocidas, con el objetivo de identificar nuevos genes y nuevos grupos fenotípicos asociados a MVs y así transferir y aplicar el conocimiento de forma inmediata a la rutina asistencial. La tecnología de estudio será la aplicación sistemática de WES (Whole exome sequencing; exomas) a tríos (paciente y padres), la comparación de exomas de muestras germinales (sangre y/o saliva) y de tejido afecto (para la detección de mosaicismo somático), así como la aplicación de un número reducido de WGS (Whole genome sequencing; genomas) en aquellos pacientes negativos para los estudios mencionados previamente.

Entidad Financiadora	Instituto de Salud Carlos III
Convocatoria:	Proyectos de Investigación en Salud – Conv. AES 2017
Importe de la ayuda	99.220€
Fechas de ejecución del proyecto	01/01/2018-31/12/2020
	Estas ayudas están financiadas por el Instituto de Salud Carlos III y cofinanciadas por FEDER, Programa Operativo Crecimiento Inteligente 2014-2020 “Una manera de hacer Europa”
	  <i>"Una manera de hacer Europa"</i>
Enlaces:	https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=17107

