

Identificación del proyecto

Título del proyecto

Bases Genéticas de las Hipercolesterolemias Hereditarias no dependientes del receptor LDL, ni apolipoproteína B. Implicación de los miRNAs y sus zonas reguladoras

Expediente

PI12/01703

Investigador Principal

Pocovi Mieras, Miguel

Descripción del proyecto

Las hipercolesterolemias hereditarias (HH) constituyen un importante factor de riesgo de enfermedad cardiovascular. Objetivos generales comunes del proyecto coordinado: 1. Conocer la implicación de los genes APOE, PCSK9, ABCG5, ABGC8, LDLRAP1 y ANKRD20A4 en las HH no dependientes de LDLR ni APOB. 2. Conocer la regulación génica de APOE, PCSK9, ABCG5, ABGC8, LDLRAP1, LDLR, APOB, NR5A2 y SRBP1/2 en las HH con y sin mutaciones del LDLR y APOB. 3. Identificar probandos con HH no dependientes de los genes anteriores. Los específicos de este subproyecto: 1) Determinar la variabilidad genética de las regiones reguladoras 3' de los genes APOE, PCSK9, ABCG5, ABGC8, LDLRAP1, LDLR, APOB, SREBP1/2 y NR5A2. 2) Identificar los perfiles de miRNAs en individuos con HH y normolipémicos. 3) Determinar la variabilidad de los loci de pri miRNAs implicados en la regulación de los 10 genes indicados. 4) Establecer la asociación de la variabilidad de las zonas diana 3' y pri-miRNAs en los distintos tipos de HH. Para la consecución de estos objetivos se secuenciarán y genotiparán las zonas 3' de estos 10 genes en 300 casos HH y 300 individuos normolipídicos. Se analizarán los perfiles de miRNAs de sangre periférica entre casos y controles, seleccionando los diferencialmente expresados e implicados en la regulación de estos genes. Con los datos de caracterización funcional de las variantes 3' y primiRNAs (Subproyecto 4) haremos una selección de SNPs que compararemos en diferentes tipos de HH.

Financiación



Financiador

Instituto De Salud Carlos III

Concedido global

73.500 €

Este proyecto está cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). “Una manera de hacer Europa”