

**PROYECTO DE INVESTIGACIÓN**  
**IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES GEMINALES MEDIANTE LA SECUENCIACIÓN DEL  
EXOMA COMPLETO EN HERMANAS CON CÁNCER DE MAMA**

**MEMORIA CIENTÍFICA**

La secuenciación del exoma completo es una tecnología que nos permite conocer la secuencia de las bases de ADN de todas las regiones codificantes del genoma (aproximadamente 20.000 genes), es decir, las partes codificantes de los genes que formarán parte del ARN mensajero que se traducirá a proteína. El poder de esta tecnología se extiende no solo a la investigación traslacional, sino también a la investigación clínica. Esta técnica permite la detección facilitada de variantes asociadas a una enfermedad entre las 20.000 y 50.000 que se pueden encontrar en el exoma humano.

**Hipótesis**

Es muy posible que existan mutaciones no identificadas mediante paneles de genes comerciales, en la línea germinal de dos familias (3 y 5 hermanas), todas ellas diagnosticadas de cáncer de mama.

**Objetivo**

Identificación de mutaciones génicas e inestabilidad genómica en ADN de la línea germinal de células sanguíneas que se relacionan con el desarrollo del cáncer de mama mediante secuenciación del exoma completo.

**Metodología**

- Extracción de sangre
- Procesamiento de sangre
- Extracción de ADN de células sanguíneas
- Creación de librerías y secuenciación de exoma completo
- Filtrado de variantes y análisis de resultados

## Presupuesto

<b>8 muestras</b>	
Envío muestras	480,00 €
Extracción ADNs	104,00 €
Creación librerías, secuenciación y análisis bioinformáticos	4.400,00 €
Filtrado de variantes INGENUITY	160,00 €
Validación variantes por SANGER	250,00 €
Personal	2.770,83 €
Publicaciones	2.000,00 €
OVERHEADS	0 €
<b>TOTAL</b>	<b>10.164,83 €</b>