

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

MEMORIA CIENTÍFICA

La secuenciación del genoma completo es una tecnología que nos permite conocer la secuencia completa de las bases de ADN de todos los cromosomas de un organismo en un proceso único, es decir, todas las regiones del ADN, tanto las codificantes (exónicas) como las no codificantes (intrónicas). El poder de esta tecnología se extiende no solo a la investigación traslacional, sino también a la investigación clínica. Proporciona simultáneamente información detallada sobre los miles de genes involucrados en el crecimiento y desarrollo normal y en todas las regiones silenciosas del genoma.

Hipótesis

Es muy posible que existan mutaciones no identificadas mediante paneles de genes comerciales en la línea germinal de dos familias (3 y 3 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 genoma completo.

Metodología

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

Presupuesto

6 muestras	
Envío muestras	193,60 €
Extracción ADNs	94,38 €
Creación librerías, secuenciación y análisis bioinformáticos primarios, secundarios y terciarios	7.480,22 €
Validación de variantes por SANGER	302,50 €
Personal	2.770,83 €
Publicaciones	2.000,00 €
OVERHEADS	2.266,15 €
TOTAL	15.107,68 €