



### Oferta Trabajo Fin de Master (TFM):

Tutor/es: Miguel A. García González, Noa Carrera Cachaza

e-mail tutor/es: [miguel.garcia.gonzalez@sergas.es](mailto:miguel.garcia.gonzalez@sergas.es); [noa.carrera.cachaza@sergas.es](mailto:noa.carrera.cachaza@sergas.es)

Centro/Institución/Empresa: IDIS

Título: Acción estratégica en Galicia para la Enfermedad Tubulointersticial: diagnóstico genético, estudio molecular y búsqueda de posibles tratamientos (farmacológicos y por edición génica)

Breve resumen del trabajo (< 100 palabras):

Las enfermedades tubulointersticiales hereditarias son un grupo heterogéneo de entidades clínicas cuya característica común es el funcionamiento anómalo de la función tubular renal debido a una alteración genética. Se trata de enfermedades raras, principalmente monogénicas.

La detección de estas enfermedades se inicia cuando la enfermedad se manifiesta de manera clara, principalmente en base a analíticas, ecografías o biopsias de riñón. En este momento, los pacientes están ya en un estadio muy tardío de enfermedad y sin retorno.

Los objetivos del presente proyecto son: impulsar la detección de estas enfermedades de forma temprana mediante una estrategia poblacional, a través de un diagnóstico genético eficaz y coste-efectivo; avanzar en la investigación de las bases moleculares de estas enfermedades, su arquitectura genética, su tratamiento, y de nuevos biomarcadores de inicio y progresión de la enfermedad.

Actividades a desarrollar:

- 1) Creación del Registro Gallego de Enfermedades Tubulares y Tubulointersticiales (GalTube).
- 2) Diagnóstico genético de la población gallega con Tubulopatía hereditaria: recogida y registro de muestras; extracción de ADN; ultra-secuenciación/secuenciación Sanger; análisis de los resultados).
- 3) Establecimiento de nuevas correlaciones genotipo/fenotipo.
- 4) Búsqueda de nuevos genes asociados a estas enfermedades.
- 5) Identificación de factores genéticos moduladores del curso de la enfermedad.
- 6) Modelización de la enfermedad (uso de nuevas herramientas de edición genética en modelos celulares/animales de enfermedad), búsqueda de nuevos biomarcadores (detección precoz de la enfermedad, progresión de la enfermedad) y posibles terapias.