

**Objectius**

**1. Caracterització funcional d'un nou gen del locus RP26: el gen *ORMDL1* i la família gènica *ORMDL***

- 1.1. Anàlisi de l'expressió dels gens *ORMDL1*, *ORMDL2*, i *ORMDL3* humans
- 1.2. Localització subcel·lular de les proteïnes *ORMDL*
- 1.3. Anàlisi de l'expressió del gen *ORMDL* de *Drosophila*
- 1.4. Generació i caracterització de soques de llevat mutants simples i dobles dels gens *ORM1* i *ORM2*

**2. Cerca del gen responsable de retinitis pigmentària autosòmica recessiva en el locus RP26**

- 2.1. Anàlisi de gens candidats en el locus RP26
- 2.2. Refinament dels límits de cosegregació del locus RP26
- 2.3. Identificació d'una regió candidata
- 2.4. Cerca de mutacions en els gens de la regió candidata
- 2.5. Cerca de nous gens en la regió candidata
- 2.6. Identificació del gen *CERKL*
- 2.7. Cerca de mutacions en el gen *CERKL*
- 2.8. Caracterització funcional del gen *CERKL*