

Capítol 2.

Objectius.

*[Aquesta pàgina ha estat deixada en blanc intencionadament]*

La presentació del genoma humà i la conseqüent generació massiva de dades han permès un nou abordatge a una sèrie de problemes de rellevància en biomedicina, entre els que destaca l'estudi i comprensió de l'impacte patològic de les mutacions puntuals i/o SNPs. Els objectius d'aquesta tesi han estat profunditzar en el coneixement a nivell molecular de les raons que fan que una mutació puntual o SNP sigui patològica o bé neutre. Per això ens vam marcar una sèrie d'objectius que detallo a continuació.

- Caracteritzar aquells aspectes que distingeixen, a nivell molecular, a les mutacions patològiques de les neutres. Per això es va crear un grup ben caracteritzat de mutacions puntuals patològiques i un altre de neutres per tal de caracteritzar-los a nivell estructural, físico-químic i evolutiu i determinar-ne les diferències en cas que existissin. La discussió d'aquest estudi es troba al capítol 3 d'aquesta tesi.
- Desenvolupament d'un protocol de predicció del caràcter patològic de les mutacions puntuals. Aquest protocol es va basar per una part en els resultats del primer objectiu i per altra en l'ús d'eines de reconeixement de patrons com són les xarxes neurals. Les característiques del mètode obtingut, així com una detallada anàlisi de la seva capacitat predictiva queda recollit en el capítol 4.
- Creació d'un servidor web que permetés l'accés als membres de la comunitat científica, al nostre mètode d'anàlisi i caracterització de les mutacions puntuals. Tot el procés va necessitar l'automatització de tot el treball realitzat en els objectius anteriors, i la inclusió d'informació detallada sobre les mutacions estudiades. Tots aquests aspectes conjuntament amb la descripció de les característiques tècniques del servidor es descriuen en el capítol 5.

- Estudiar la possibilitat d'ampliar el mètode de predicció a l'estudi de les mutacions puntuals de diferents espècies, en particular d'aquelles observades en animals model de les patologies humanes. Els resultats obtinguts (capítol 6) confirmen la possibilitat d'ampliar la nostra metodologia a diferents models animals.
- Estudiar a nivell de seqüència i d'estructura totes aquestes mutacions que apareixen com a patològiques a humans i neutres en altres espècies. Aquests resultats així com les conclusions queden descrites en el capítol 7.