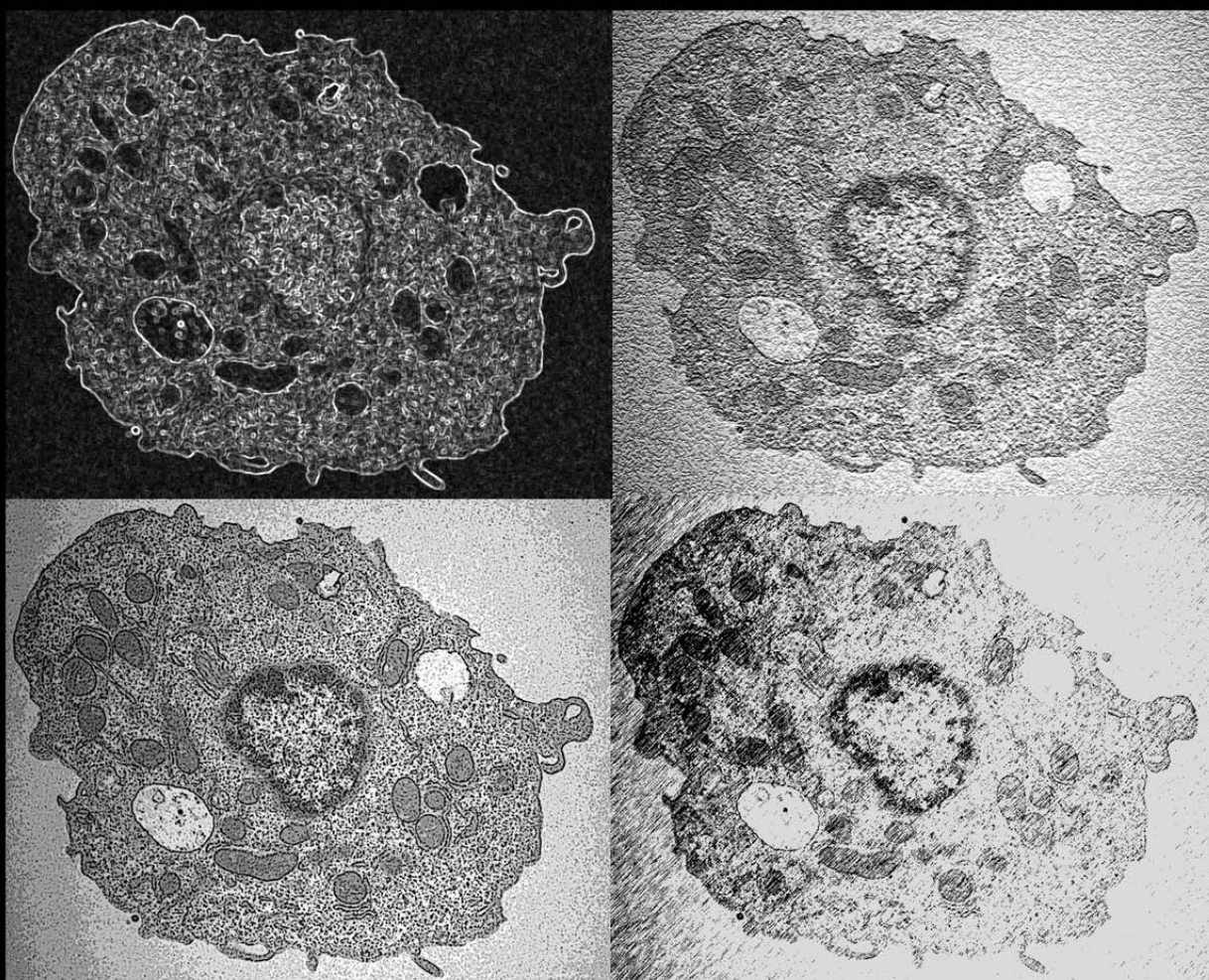


Caracterització de mutacions causants de la malaltia de Gaucher. Aproximació a una teràpia gènica.



Anna Diaz Font
2006

Objectius

Els objectius generals d'aquesta tesi eren aprofundir en alguns aspectes moleculars de la malaltia de Gaucher, tals com la caracterització de mutacions i el desenvolupament de possibles estratègies terapèutiques per a la malaltia.

Els objectius concrets van ser:

1. Caracterització de mutacions causades per recombinacions entre el gen GBA i el pseudogèn GBA:

1.1. Caracterització de nous al·lels recombinants causants de la malaltia de Gaucher

1.2. Caracterització del mecanisme de generació de l'al·lel RecNcil en població espanyola i argentina

2. Búsqueda de mutacions en el gen PSAP en pacients de la malaltia de Gaucher

3. Utilització de tècniques basades en la reparació gènica per a la seva aplicació com a possible teràpia de la malaltia de Gaucher

4. Utilització de tècniques d'interferència de RNA per a la seva aplicació com a possible teràpia de la malaltia de Gaucher