



ENTREGA FASE I

Identificación de variantes para Síndrome de Marfan.

Análisis de datos ómicos

Máster en Bioinformática

Autores:

Eva María López Fernández

Noelia Moreno González

Curso 2023/2024

Índice

1. Introducción	2
2. Metodología	3
3. Bibliografía.	3

1. Introducción

El **síndrome de Marfan** es un trastorno hereditario autosómico dominante del tejido conectivo fibroso debido a una mutación en el gen de la fibrilina-1 (FBN1), ubicado en el cromosoma 15.

Las manifestaciones cardinales de esta enfermedad incluyen aneurisma aórtico proximal, luxación del cristalino ocular y crecimiento excesivo de los huesos largos. Se han logrado avances importantes en el diagnóstico y el cuidado médico y quirúrgico de las personas afectadas, sin embargo, persiste una mortalidad prematura asociada con este trastorno. Se ha progresado con modelos de ratones genéticamente definidos para aclarar cuál es la secuencia patogenética que se inicia por la deficiencia de fibrilina-1.

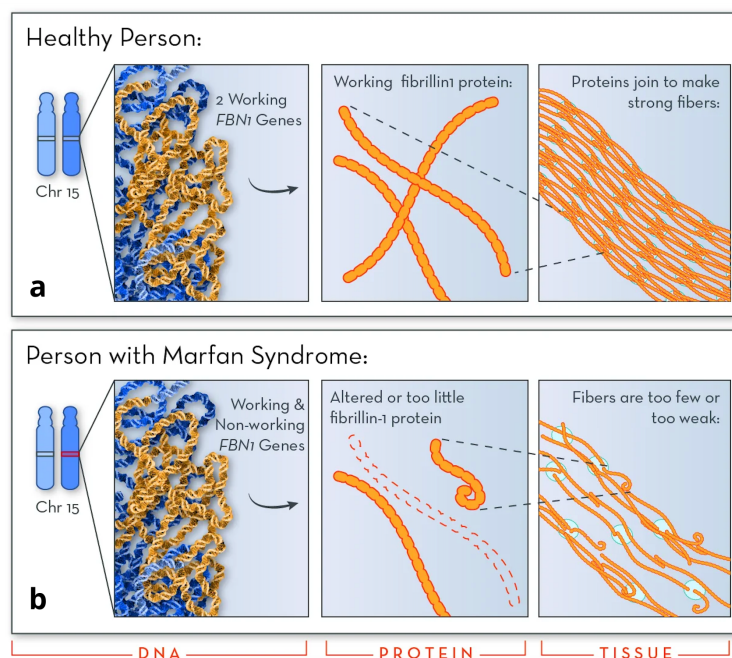


Figura 1: Comparativa de ensamblado de fibrilina-1 en tejido control (a) y enfermo (b).
(Modificado de <https://learn.genetics.utah.edu/content/genetics/marfan>)

2. Metodología

Con el propósito de identificar variantes en el síndrome de Marfan, nos basaremos en un conjunto de datos obtenido de NCBI SRA ([https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sra/SRX6868352\[accn\]](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sra/SRX6868352[accn])). Este conjunto incluye los resultados de la secuenciación de ARN mediante el método RNA-seq de las válvulas mitrales de ratones mutantes heterocigóticos y de control con el gen *Fbn1*, recopilados a los 5 meses de edad.

En cuanto al diseño general del estudio, se realizaron disecciones de las válvulas mitrales cardíacas en ratones *Fbn1*C1039G heterocigotos y ratones de tipo salvaje (WT) a los 5 meses de edad. Cabe destacar que se extrajo RNA de un grupo en el que se agruparon ocho válvulas por cada tipo de ratón, lo que permitió obtener datos representativos y significativos.

Este enfoque de estudio nos brinda la oportunidad de analizar a nivel molecular las diferencias en la expresión génica de las válvulas mitrales, lo que podría arrojar luz sobre las variantes genéticas asociadas al síndrome de Marfan y proporcionar información valiosa para comprender mejor esta condición médica.

3. Bibliografía.

1. Judge, D. P., & Dietz, H. C. (2005). Marfan's syndrome. *The Lancet*, 366(9501), 1965-1976.
2. GSM4084552: MiV_HET_FBN1; *Mus musculus*; RNA-Seq—SRA - NCBI. (s.f.). Recuperado 15 de marzo de 2024, de ([https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sra/SRX6868352\[accn\]](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sra/SRX6868352[accn]))
3. Marfan Syndrome. (s.f.). Recuperado 15 de marzo de 2024, de <https://learn.genetics.utah.edu/content/genetics/>