



## Becas colaboración curso 2021/2022

Fecha: 28 Mayo 2021

### Vicerrectorado de Investigación, Innovación y Transferencia

Subcomisión de I+D+i

Propuesta del departamento *BIOTECNOLOGÍA*

**Núm Proyecto: 2021/02/00011**

#### Responsable

Galindo Orozco, Máximo Ibo

#### E-mail

magaor1@btc.upv.es

#### Ext.

#### Título proyecto

Medicina personalizada en síndrome de Dravet

#### Valoración proyecto

4

#### Descripción proyecto

Este proyecto está orientado a la búsqueda de nuevas terapias para el síndrome de Dravet. El proyecto se llevará a cabo en el Centro de Investigación Príncipe Felipe y cuenta con la colaboración de la asociación de pacientes ApoyoDravet.

El síndrome de Dravet es una epilepsia infantil, los bebés nacen sanos, pero pronto empiezan a manifestar crisis epilépticas periódicas. Además del peligro inherente a una crisis epiléptica, con la edad estas pueden causar un deterioro cognitivo y conductual. La mayoría de pacientes tienen mutaciones en un único gen, llamado SCN1A, y estas son siempre dominantes. Sin embargo, cada mutación produce un cuadro clínico distinto y responde de distinta manera a los tratamientos con anticonvulsivos. De ahí la necesidad de utilizar la medicina personalizada para buscar nuevos tratamientos, ya que probablemente no habrá un único fármaco que pueda tratar todas las formas de la enfermedad.

El síndrome de Dravet es una enfermedad rara, lo cual hace que sea muy difícil encontrar vías de financiación suficientes para los proyectos de investigación orientados a entender y tratar la enfermedad. La estrategia del Sistema Nacional de Salud en enfermedades raras recalca la necesidad de utilizar organismos distintos al ratón. En nuestro caso utilizaremos la mosca del vinagre, *Drosophila melanogaster*, un modelo en auge en biomedicina.

El proyecto consiste en generar modelos de mosca para diez mutaciones distintas. Las moscas también pueden sufrir crisis epilépticas debido a mutaciones en distintos genes, uno de ellos SCN1A. Una vez reemplazado el gen de la mosca con cada una de las mutaciones del gen humano, se podrá proceder a la búsqueda de nuevas sustancias que sean capaces de suprimir las crisis epilépticas.

#### Actividades a realizar por el alumno

El primer paso es eliminar el gen SCN1A de la mosca, lo que se llama hacer un knock-out (KO), y a continuación introducir en la mosca KO el gen SCN1A humano (knock-in o KI). En este momento hemos conseguido este KO y lo estamos validando. Cuando el alumno/a colaborador/a se incorpore el KO estará validado. Su tarea será colaborar en la introducción de las mutaciones mediante mutagénesis dirigida y en la generación de las moscas transgénicas.

El/la alumno/a colaborará con un investigador del grupo, llevando a cabo las siguientes actividades:

- Biología molecular de ácidos nucleicos: extracción de ADN, amplificación por PCR, clonación, mutagénesis dirigida.
- Genética de *Drosophila*: análisis de las cepas transgénicas, generación de nuevos genotipos, análisis



## Becas colaboración curso 2021/2022

*Fecha: 28 Mayo 2021*

### **Horario**

A convenir con el tutor