



"Una manera de hacer Europa"

Identificación del proyecto

Asociación de variantes genéticas y epigenéticas con la aparición de vasoespasmo e isquemia cerebral tardía en la hemorragia subaracnoidea. Estudio de cohortes (EXPTE. PI19/00011)

Descripción del proyecto

OBJETIVOS. Objetivo 1. Analizar la influencia de la genética y epigenética en el desarrollo del vasoespasmo y la isquemia cerebral tardía (ICT) en una cohorte de pacientes con HSA .a) Estudio de Genomewide association (GWAS).b) Estudio de Epigenome -Wide Association (EWAS).c) Integración de los datos genéticos y epigenéticos. Objetivo 2. Crear una escala de riesgo genético/epigenético de vasoespasmo y/o ICT.

METODOLOGÍA. Objetivo 1. Estudio de cohortes. Disponemos un registro prospectivo de pacientes con HSA (N=384), con ADN y datos clínicos. Se evaluará los polimorfismos y metilación del ADN, con tecnologías ómicas de plataforma Illumina, Infinium Core Exome-24 e Infinium MethylationEPIC BeadChip. Los resultados se obtendrán empleando análisis computacional de Big-data.. Seguidamente, se realizará una análisis de meQTLs, a partir de los SNP ($p < 5 \times 10^{-6}$) y CpGs ($p < 5 \times 10^{-6}$) asociados previamente para ambos rasgos (vasoespasmo e ICT). Todos lo resultados serán replicados en una cohorte independiente. Objetivo 2. Para el cálculo de la escala

de riesgo asociado al desarrollo de vasoespasmo e ICT, se adjudicará un peso por alelo de riesgo basado en la odds ratio (OR) y el valor de Beta de cada CpG, obtenidos en la cohorte de descubrimiento.

Financiación

INSTITUTO DE SALUD CARLOS III

0,0

Este proyecto está cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). "Una manera de hacer Europa"