Estudio holístico de las distrofias hereditarias de retina aplicando tecnologías ómicas, bioinformáticas y de IA, para su caracterización molecular, clínica y demográfica.

Resumen:
Las Distrofias Hereditarias de Retina (DHR) son un grupo de enfermedades raras (EERR) con una alta heterogeneidad genética y complejidad, que dificultan su caracterización molecular y su diagnóstico y manejo clínico. El objetivo principal del proyecto es ampliar el conocimiento sobre las bases moleculares, clínicas y demográficas de las DHR y trasladarlo a la práctica clínica, para mejorar su manejo clínico y prevención.
Metodología: Estudio observacional retrospectivo y prospectivo de una cohorte de pacientes con DHR con más de 1.000 casos ya establecida y casos prospectivos. Se identificarán y caracterizarán nuevos genes y variantes mediante tecnologías ómicas avanzadas (WGS long & short reads; Genoma Óptico, RNA-Seq y metilación), desarrollo de algoritmos bioinformáticos propios, estudios funcionales y aplicación de edición génica basada en CRISPR, base-editors en RNA y oligonucleótidos antisentido. Se aplicarán herramientas de IA sobre la Historia Clinica Electrónica con estructura OMOP para el estudio de comorbilidades y de la historia natural de la enfermedad, incorporando factores demográficos, y análisis del impacto del estudio genético, incluyendo análisis del retraso diagnóstico, identificación de comorbilidades y estratificación de pacientes. Se implementará un modelo de gobernanza de datos clínicos y ómicos.
La traslación de los resultados permitirá optimizar el diagnóstico, identificar criterios de eficacia y casos para ensayos clínicos y nuevas terapias, mejorando la atención al paciente.

Período de Ejecución:
01/01/2026 - 31/12/2028

Código:
PI25/00226

Investigador Principal:
Diana Valverde Pérez

Grupo IISGS:
Enfermedades Raras y Medicina Pediátrica

Entidad beneficiaria:
Fundación Pública Galega de Investigación Biomédica Galicia Sur

Entidad financiadora:
Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), cofinanciado por la Unión Europea / FEDER - Proyectos de I+D+I en Salud – AES-LEIS 2025

Financiación:
178.750 €