

# Estudio de variantes raras en genes asociados a Enfermedad de Alzheimer en población española



## Resumen:

Las variantes genéticas raras contribuyen a una fracción aun por determinar de la heredabilidad de la enfermedad de Alzheimer (EA). Al estar situadas en su mayoría en regiones codificantes tienen por lo general un impacto sobre el fenotipo mucho mayor que las variantes comunes; por lo que su potencial traslacional se ha demostrado alto en la EA.

Estas variantes son muy específicas de poblaciones concretas y su frecuencia difiere notablemente según el área geográfica. En nuestro país no se han realizado estudios genómicos para abordar este tema en la enfermedad de Alzheimer. Nuestro objetivo es detectar variantes genéticas raras asociadas a la enfermedad de Alzheimer mediante dos métodos complementarios: *next generation sequencing* y *exome chip*.



<b>DURACIÓN ESTIMADA</b>	<b>3 AÑOS (2017-2019)</b>
<b>INVESTIGADOR PRINCIPAL</b>	<b>AGUSTÍN RUIZ LAZA</b>
<b>ENTIDAD FINANCIADORA</b>	<b>ISCI. INSTITUTO DE SALUD CARLOS III</b>
<b>ENTIDAD CO-FINANCIADORA</b>	<b>FEDER. FONDO EUROPEO DE DESARROLLO REGIONAL.</b>

## Publicaciones:

### 1. Genome-wide significant risk factors on chromosome 19 and the APOE locus.

**Moreno-Grau S, Hernández I, Heilmann-Heimbach S, Ruiz S, Rosende-Roca M, Mauleon A, Vargas L, Rodriguez-Gomez O, Alegret M, Espinosa A, Ortega G, Aguilera N, Abdelnour C, Neuroimaging Initiative AD, Gil S, Maier W, Sotolongo-Grau O, Tarraga L, Ramirez A, Lopez-Arrieta J, Antunez C, Serrano-Rios M, Boada M, Ruiz A.**

Oncotarget. 2018 May 15;9(37):24590-24600.

Categoría: Oncology (Gerotarget/Aging Section). IF: 5.168

### 2. Exploring APOE genotype effects on Alzheimer's disease risk and amyloid $\beta$ burden in individuals with subjective cognitive decline: The FundacióACE Healthy Brain Initiative (FACEHBI) study baseline results.

**Moreno-Grau S, Rodriguez-Gomez O, Sanabria A, Perez-Cordon A, Sanchez-Ruiz D, Abdelnour C, Valero S, Hernández I, Rosende-Roca M, Mauleon A, Vargas L, Lafuente A, Gil S, Santos-Santos MA, Alegret M, Espinosa A, Ortega G, Guitart M, Gailhajanet A, de Rojas I, Sotolongo-Grau Ó, Ruiz S, Aguilera N, Papasey J, Martin E, Peleja E; Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative, Lomena F, Campos F, Vivas A, Gomez-Chiari M, Tejero MA, Gimenez J, Serrano-Rios M, Orellana A, Tarraga L, Ruiz A\*, Boada M; FACEHBI study group.**

\*Corresponding author.

Alzheimer's & Dementia 2018 May;14(5):634-643. IF: 9.478