



Título: INTEGRACIÓN DE ÓMICAS PARA LA IDENTIFICACIÓN DE NUEVOS GENES DE SUSCEPTIBILIDAD HEREDITARIA A CÁNCER COLORRECTAL

Nombre: López Novo, Anael

Universidad: Universidad de Santiago de Compostela

Departamento: Escuela de Doctorado Internacional (EDIUS)

Fecha de lectura: 20/11/2023

Programa de doctorado: Programa de Doctorado en Medicina Molecular por la Universidad de Santiago de Compostela

Dirección:

> **Director:** ANGEL MARIA CARRACEDO ALVAREZ

> **Codirector:** Clara María Ruíz Ponte

Tribunal:

> **presidente:** SERGI CASTELLVI BEL

> **secretario:** ANXO VIDAL FIGUEROA

> **vocal:** MARTA PINEDA RIU

Descriptores:

> GENETICA HUMANA

> GENETICA CLINICA

El fichero de tesis ya ha sido incorporado al sistema

> 745728_1650148.pdf

Localización: BIBLIOTECA XERAL USC

Resumen: En los últimos años las tecnologías NGS (next-generation sequencing) generaron muchas expectativas en cuanto a la identificación de variación genética que explicara la heredabilidad perdida en cáncer colorrectal (CCR). Sin embargo, no sólo se identificó un número muy reducido de genes candidatos con fuerte evidencia científica sino que se obtuvo un gran número de genes cuyo papel en la tumorigénesis colorrectal todavía no está bien establecido. La finalidad de la presente Tesis Doctoral es descubrir nuevos genes de susceptibilidad a CCR, mediante la identificación de variantes germinales de riesgo a través de estudios de funcionalidad integrando los genomas germinal y de cáncer colorrectal de pacientes enriquecidos genéticamente por un diagnóstico temprano de la enfermedad. La identificación de nuevos genes de susceptibilidad contribuirá a explicar parte del riesgo heredado a desarrollar CCR, aumentando el conocimiento sobre las bases hereditarias de esta enfermedad.

