



### Oferta Trabajo Fin de Master (TFM):

Tutor/es: [Noa Carrera Cachaza](#) / [María García Murias](#).

e-mail tutor/es: [nefrochus.fidis.santiago@sergas.es](mailto:nefrochus.fidis.santiago@sergas.es)

Centro/Institución/Empresa: [IDIS](#)

Título: [Diagnóstico genético en las enfermedades renales hereditarias. Técnicas avanzadas, enfoques y retos.](#)

Breve resumen del trabajo (< 100 palabras):

Las enfermedades renales hereditarias son un grupo heterogéneo de patologías caracterizadas por ser monogénicas, raras, y causadas por alteraciones genéticas que afectan la función renal. Su diagnóstico preciso supone un reto, ya que existen multitud de genes asociados a estas patologías, y entre ellas existe un elevado solapamiento de síntomas.

El grupo NefroCHUS es un laboratorio de investigación de este tipo de enfermedades, acreditado para el diagnóstico genético. Cuenta con una gran cohorte de pacientes y familiares con estas patologías, y colabora con los hospitales de referencia de Galicia.

El estudiante se familiarizará con la rutina de diagnóstico genético del laboratorio, y participará en todas sus etapas. Además, abordará un reto frecuente: pacientes sin causa genética clara tras las pruebas convencionales que requieren de investigación y empleo de técnicas complementarias. El proyecto abordará la selección de casos para investigar causas genéticas ocultas y realizar experimentos complementarios.

Este trabajo servirá como base para una futura tesis doctoral dentro del grupo.

### Actividades a desarrollar:

El estudiante se familiarizará con la rutina de diagnóstico genético del laboratorio, participando en todos los pasos del proceso, desde la recepción de la muestra de sangre hasta la emisión del informe del diagnóstico genético.

Aprenderá técnicas básicas del laboratorio de genética como son la extracción de ADN, PCR, secuenciación Sanger, o preparación de librerías para NGS.

Se iniciará en las técnicas de estudio para la búsqueda de nuevos genes asociados a estas patologías, estudios de correlación genotipo/fenotipo, o búsqueda de factores genéticos moduladores del curso de la enfermedad.