



UNIVERSIDAD  
DE GRANADA



Propuesta TFGB. Curso 2018/2019

DEPARTAMENTO: Genética

CÓDIGO DEL TFG: GEN-04

### 1. DATOS DEL TFG OFERTADO:

**Título:** Bases genéticas de la enfermedad de Stargardt y perspectivas terapéuticas.

**Resumen (máx. 2.178 caracteres, estructurado en Introducción, Objetivos y Plan de trabajo):**

#### *Introducción*

La enfermedad de Stargardt (STGD1) es una distrofia macular hereditaria que comienza a manifestarse en la infancia o en la adolescencia y cuya prevalencia oscila entre 1/8.000-10.000. STGD1 es una enfermedad mendeliana con una herencia autosómica recesiva asociada fundamentalmente a mutaciones puntuales del gen *ABCA4*, el cual codifica una proteína transmembrana de la familia de las ATPasa que tiene un papel muy relevante en la fototransducción de las células fotorreceptoras de la retina. Los pacientes de STGD1 muestran pérdida visual central bilateral debida a atrofia macular, acompañada de unas características manchas amarillas/blanquecinas a nivel del epitelio pigmentado de la retina, como consecuencia de una acumulación de subproductos metabólicos fluorescentes del ciclo visual. Aunque aún no existen tratamientos efectivos para esta enfermedad, en la actualidad hay tres líneas principales de investigación centradas en el desarrollo de intervenciones terapéuticas que permitan su curación, que incluyen tratamiento con células madre, edición génica y aproximaciones farmacológicas.

#### *Objetivos*

Recopilar la información actual sobre los mecanismos patogénicos de la enfermedad de Stargardt, evaluar las perspectivas terapéuticas a corto y medio plazo, y desarrollar un posible método de diagnóstico precoz.

#### *Plan de trabajo*

- 1) Reunión con el tutor para concretar los objetivos y el plan de trabajo, proporcionar bibliografía relevante, y orientar sobre la búsqueda de bibliografía adicional.
- 2) Búsqueda del material bibliográfico.
- 3) Lectura de artículos y elaboración de resúmenes y esquemas.
- 4) Reunión de seguimiento con el tutor para discutir los datos recopilados.
- 5) Elaboración de la memoria del TFG.
- 6) Reunión de seguimiento y revisión de la memoria por parte del tutor.
- 7) Preparación de la exposición pública y reunión final con el tutor para revisar la presentación.
- 8) Defensa del TFG.

#### **Tabla de actividades y dedicación estimada:**

Planteamiento, orientación y supervisión	8
Exposición del trabajo	2
Desarrollo del trabajo	190
Preparación de la memoria	100
<b>TOTAL (12 ECTS)</b>	<b>300 horas</b>

### 2. OFERTADO POR (\*): Acordado por estudiante y profesor/a

(\*) Si ha sido acordado por el estudiante y profesor/a, por favor completar la siguiente información sobre el estudiante:

**Apellidos:** PADIAL FUILLERAT

**Nombre:** ERICA

**e-mail institucional:** erikapadial@correo.ugr.es

**3. MODALIDAD:** Trabajo Bibliográfico

**4. DATOS DEL TUTOR/A UGR: (\*\*)**

**Apellidos:** CARMONA LÓPEZ  
**Teléfono:** 958241000 (ext 20371)

**Nombre:** FRANCISCO DAVID  
**e-mail:** dcarmona@ugr.es

(\*\*) En el caso de trabajos desarrollados en Empresas u otras Instituciones ajenas a la Universidad de Granada, por favor completar la siguiente información:

**TUTOR/A DE LA EMPRESA O INSTITUCIÓN:**

**Apellidos:**  
**Empresa/Institución:**  
**Teléfono:**

**Nombre:**  
**e-mail:**