

KIT PARA EL GENOTIPADO DE RATONES hyh MUTANTES PARA LA PROTEÍNA a-Snap

Descripción:

El ratón mutante hyh (hydrocephalus with hop gait), desarrolla una hidrocefalia congénita debido a una mutación autosómica recesiva localizada en el cromosoma 7. La mutación que presentan los ratones hyh corresponde a una mutación puntual en el gen a-Snap (alpha soluble N-ethylmaleimide sensitive factor attachment protein). La proteína a-Snap se expresa de forma constitutiva en todas las células del organismo y juega un papel muy importante en el tráfico intercompartimental de proteínas mediado por vesículas. La alteración del tráfico vesicular hacia la membrana plasmática afecta al transporte de proteínas de adhesión y/o proteínas de la misma membrana celular. Hasta el momento, el interés de esta cepa de ratones mutantes ha estado centrado exclusivamente en las investigaciones sobre las alteraciones neuropatológicas asociadas a la hidrocefalia congénita, ya que es un buen modelo animal para estudiar la etiología de esta enfermedad en humanos, pero en la actualidad, algunos autores proponen a a-Snap como futuro blanco terapéutico en patologías como diabetes, cáncer y enfermedades del sistema nervioso central. Así, la presente invención se refiere a un método para el genotipado de ratones hyh mutantes para la proteína a-Snap así como a un kit de genotipado para llevar a cabo dicho método y unos oligonucleótidos específicamente diseñados para ser utilizados en dicho método.

Etiquetas:

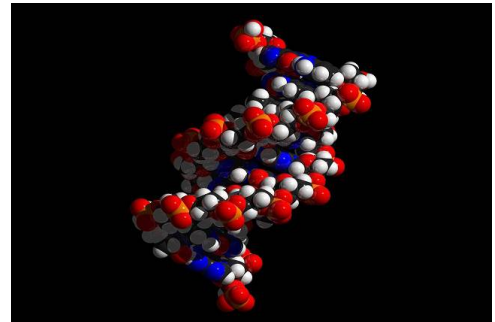
[Enfermedades](#), [Ratones Hyh Mutantes](#), [Hidrocefalia](#), [Kit De Genotipado](#), [Pcr-Rflp](#), [Células Madre](#), [Exocitosis](#), [Diabetes](#), [Sistema Nervioso](#), [Cancer](#)

Sectores:

[Biotecnología](#), [Salud](#)

Áreas:

[Ciencias de la Salud](#), [Biotecnología](#), [Genética](#)



Ventajas competitivas:

Hasta el año 2004, los animales homocigotos para el gen mutado solo se podían distinguir fenotípicamente e histológicamente. A partir del 2004, con la identificación del gen mutado, la identificación de los animales homocigotos ha sido posible únicamente mediante amplificación por PCR y secuenciación del fragmento que contiene la secuencia. Además, no era posible genotipar a los ratones hyh por PCR-RFLP debido a la ausencia de un enzima de restricción cuya diana permita diferenciar el alelo silvestre del alelo mutado. Con el objetivo de genotipar a estos ratones, la presente invención proporciona cebadores que no solo permiten amplificar una secuencia que incluye el locus de la mutación hyh sino que son capaces de crear un nuevo sitio de restricción en el fragmento amplificado a partir del alelo snap+, pero no en el amplificado a partir del snap-, lo cual permite distinguir entre los distintos genotipos (snap+/-; snap-/-) de una manera sencilla fiable y poco costosa.

Usos y aplicaciones:

La presente tecnología tiene su utilidad para realizar, de manera fiable y económica, el genotipado de ratones hyh mutantes para la proteína a-Snap, con el objetivo de seguir avanzando en las áreas médicas relacionadas con la hidrocefalia congénita u otras enfermedades relacionadas con tal proteína.

Titulares: Universidad De Málaga, Universidad Austral De Chile, Universidad Austral De Chile

Inventores: Patricia Páez González, Antonio Jesus Jimenez Lara, Ruth Roales Buján, Isabel Matas Casado, Luis Federico Bátiz, Jose Manuel Fernandez, Luis Manuel Rodríguez Pérez, Cayo Juan Ramos Rodriguez, Esteban Martín Rodríguez Cairo

Fecha de prioridad: 31/12/2008

Nivel de protección: Nacional (España)

Estado de tramitación: Patente concedida a nivel nacional (España)