

Aplicación de panel de genes para el estudio de la predisposición al cáncer de colon hereditario: análisis en familias paraguayas con poliposis colónica y sospecha del Síndrome de Lynch

(PINV01-853)

Institución Proponente: Laboratorio Curie S.R.L

Sitio web: www.laboratoriocurie.com.py

Objetivo General del Proyecto

Implementar el uso de paneles multigénicos apoyado en la técnica NGS para el estudio de genes de susceptibilidad al CCR hereditario previa selección/cribaje de pacientes dentro de una consulta genética de cáncer hereditario.

Resultados Esperados

1. Actividades generales para organizar el equipo de trabajo
2. Llevar a cabo todo un circuito de trabajo entre varios profesionales de la salud (oncólogo, patólogo, biólogo molecular etc) en el manejo de una Unidad de Consulta Genética piloto para el abordaje de potenciales pacientes con cáncer colorrectal hereditario
3. Creación y manejo de una Unidad de Consulta Genética en cáncer para el correcto asesoramiento sobre las pruebas genéticas a ser realizadas. Los hallazgos genéticos respaldarán el buen hacer de la consulta inicial (cribaje).
4. Identificación de mutaciones causales con el uso y análisis del panel de genes a nivel local, que pueda definir la asociación del cáncer del paciente con una mutación hereditaria en pacientes nacionales.
5. Ofrecer el estudio genético a los familiares a riesgo de ser portadores de la mutación, antes de desarrollar la patología, permitirá que las medidas preventivas a ser tomadas lleguen a tiempo y pueda ser detectado el tumor en un estadio potencialmente curable.
6. Pago de gastos relacionados con la divulgación de artículo científico y la participación en carácter de ponencia y/o poster científico
7. Gestiones administrativas del proyecto realizadas.

| Monto Financiado por Conacyt (G) | Monto Contrapartida (G) | Monto Total (G) | Monto Transferido (G) | Rendición Presenta (Monto Conacyt) (G) |
|----------------------------------|-------------------------|-----------------|-----------------------|----------------------------------------|
| 500.000.000 | 56.000.000 | 556.000.000 | 400.000.000 | |

Estado del Proyecto: En ejecución

Modalidad : Proyectos de Investigación Aplicada

Tipo de Organización: Privada

Objetivos Socioeconómicos

Nabs: 7.2|7.2. ABARCA DESDE MEDICINA PREVENTIVA, INCLUYENDO TODOS LOS ASPECTOS DE TRATAMIENTOS MÉDICOS Y QUIRÚRGICOS, TANTO PARA INDIVIDUOS COMO PARA GRUPOS, Y LAS PROVISIONES DE HOSPITALES Y CUIDADO DOMICILIARIO, MEDICINA SOCIAL E INVESTIGACIÓN PEDIÁTRICA Y GERIÁTRICA|Prevención, vigilancia y control de enfermedades transmisibles y no transmisibles

UNESCO: 2409|2409. GENETICA |Genética

OCDE: 3.2|3.2. MEDICINA CLÍNICA (ANESTESIOLOGÍA, PEDIATRÍA, OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA, MEDICINA INTERNA, CIRUGÍA, ODONTOLOGÍA, NEUROLOGÍA, PSIQUIATRÍA, RADIOLOGÍA, TERAPÉUTICA, OTORRINOLARINGOLOGÍA, OFTALMOLOGÍA)|Medicina Clínica

ISIC:

Contratos/ Adendas

| # | Descripción | Firma | Inicio | Fin ejecución | Fin vigencia |
|---|--------------------------------|------------|------------|---------------|--------------|
| 1 | Contrato Privado Pinv01-853 | 19/06/2024 | 19/06/2024 | 19/06/2027 | 19/09/2027 |

Miembros de equipo

| # | Nombres | Rol | Resumen de Formacion |
|---|------------------------------------------|-----------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------|
| 1 | Juan Carlos Remigio Filartiga Garcete | Director del proyecto | Médico pediatra de formación. Propietario y director financiero del Laboratorio Curie |
| 2 | Isabel Chirivella González | Investigadores Asociados (nacionales o extranjeros) | |
| 3 | Maximo Emilio Gonzalez Martinez | Investigadores Asociados (nacionales o extranjeros) | |
| 4 | Jorge Benicio Caballero Samudio | Investigadores Asociados (nacionales o extranjeros) | |
| 5 | Claudia Beatriz Orue Cuevas | Investigadores Asociados (nacionales o extranjeros) | |
| 6 | Sandra Beatriz González Giménez | Investigadores Asociados (nacionales o extranjeros) | |
| 7 | Rita Mabel Denis | Investigadores Asociados (nacionales o extranjeros) | Médica de profesión, con tres especializaciones en |

| # | Nombres | Rol | Resumen de Formacion |
|----|----------------------------------------------|-------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | | | <p>su área y una maestría en Docencia Médica Superior.</p> <p>Ejerce como oncóloga desde hace 20 años tanto en el Hospital de Clínicas, hospital público ubicado en el campus de la Universidad Nacional de Asunción (UNA) como en el Instituto de Previsión Social (IPS).</p> |
| 8 | María Teresa Martínez de Filártiga Filártiga | Investigadores Asociados (nacionales o extranjeros) | <p>Bioquímica de formación e inmunóloga como especialización. Ha finalizado dos maestrías, la más reciente en Oncología molecular. Es docente investigadora de la Universidad Nacional de Asunción y directora del Laboratorio Curie.</p> |
| 9 | Ruth Zárate Romero | Investigadores Principales (nacionales o extranjeros) | <p>PhD en Biología con especialidad en Genética Molecular y Clínica por la Universidad Autónoma de Madrid y la Universidad Alcalá de Henares. Con varios proyectos de investigación llevados a cabo en los que se desempeñó como investigadora.</p> |
| 10 | Rubén Darío Duré | Investigadores en formación | <p>Profesional Bioquímico con una maestría en Biotecnología. Experiencia en validación y verificaciones de métodos analíticos del área de Biología Molecular. Es miembro del plantel de profesionales del</p> |

| # | Nombres | Rol | Resumen de Formacion |
|----|-----------------------------------|--------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------|
| | | | Laboratorio Curie S.R.L. como coordinador del área de Biología Molecular. |
| 11 | Tania Fleitas | Investigadores Asociados (nacionales o extranjeros) | |
| 12 | María Teresa Martínez Martínez | Investigadores Asociados (nacionales o extranjeros) | |