

# OBJETIVOS



## 7. Objetivos

- Estudiar el genoma mitocondrial en pacientes con EA confirmada (necropsias de cerebro) y en pacientes con EA probable (linfocitos).

### **Estudios cualitativos**

- Examinar la presencia de diversas mutaciones puntuales y reordenamientos en pacientes con EA confirmada (necropsias de cerebro) y en pacientes con EA probable (linfocitos).

### **Estudios cuantitativos**

- Cuantificar el mtDNA en las mismas muestras para investigar el fenómeno de la depleción que puede afectar a la cantidad de proteínas de la CRM.
- Cuantificar diferentes transcritos mitocondriales (ND4, Cyt b, 12S, COX II y ND6) para detectar posibles alteraciones en la expresión génica. En caso de alteración, analizar si la disminución afecta a la actividad de los componentes de la CRM.
- Correlacionar la cantidad de mtDNA con la expresión génica para realizar una estimación de las tasas de transcripción en los pacientes con EA.

- Estudio de la CRM en pacientes con EA confirmada (necropsias de cerebro) y en pacientes con EA probable (linfocitos).

- Analizar las actividades enzimáticas de la CRM en las diferentes áreas cerebrales y en linfocitos de pacientes y de controles.
- Estudiar el efecto del fármaco rivastigmina en muestras de linfocitos de pacientes tratados y no tratados.

- Estudio del daño oxidativo

- Determinar el grado de peroxidación lipídica como indicador del estrés oxidativo de las muestras.

