



**OBJECTIUS**





## 8 OBJECTIUS

*Els objectius del treball que es recull en aquesta memòria han estat els següents:*

- *Caracteritzar les mutacions mitocondrials tipus LHON en la població espanyola diagnosticada amb atròfia òptica de Leber d'acord amb les manifestacions clíniques*
- *Analitzar la presència de mutacions LHON en un grup de pacients diagnosticats amb ambliopia alcohol-tabac*
- *Examinar en famílies amb la síndrome de Wolfram la presència de les mutacions puntuals més freqüents al mtDNA susceptibles de provocar algun dels símptomes característics de la síndrome: mutacions LHON, MELAS i 1555G. Igualment estudiar l'existència de delecions i duplicacions al mtDNA dels pacients i familiars.*
- *Mentre es completava l'estudi mitocondrial en famílies amb la síndrome de Wolfram fou localitzat el gen WFS1 a 4p16, amb mutacions en famílies Wolfram de diversos orígens. Aleshores es va decidir analitzar també la presència de mutacions en aquest gen a les famílies recollides.*
- *Investigar si existeix disfunció mitocondrial en la lipodistròfia associada a tractament antivíric, la qual es desenvolupa en moltes persones HIV-positives.*



