

▪ Aula de Estudios del Síndrome de Deleción 22q11.2

Objetivo: El objetivo principal es apoyar la investigación promovida por la investigadora de la Universidad de Granada Sara Rodríguez Heras sobre el Síndrome de Deleción 22q11.2, así como realizar actividades de difusión y visibilización de esta patología.

Entidades colaboradoras: Asociación 22q11.2 Andalucía, Asociación 22q11.2 Levante y Fundación Poco Frecuente

Directora: Dra. Sara Rodríguez Heras

Actividades curso 2021-2022:

Formación:

- Tesis Fin de Grado *Papel del gen DGCR8 en el Síndrome 22q11.2*, defendida en julio de 2021. Tutorizada por la Dra. Sara Rodríguez Heras. Calificación: 9,9.
- Dirección de una tesis doctoral en curso titulada *Papel de la deficiencia de DGCR8 durante el desarrollo temprano humano en el contexto del Síndrome de Deleción 22q11.2*. Directora: Dra. Sara Rodríguez Heras. Doctoranda: Ana Colomer. Programa de Doctorado en Farmacia.

Investigación y transferencia:

- Contratación, desde el 15 de marzo de 2021 hasta el 30 de octubre de 2021, de una investigadora (Grado Ana Gárquez) para la realización de experimentos destinados a entender el papel de DGCR8 en el Síndrome de Deleción 22q11.2.
- Charla seleccionada en 22q11 European Conference, celebrada el 20 de noviembre de 2021 en Berlín. Título: *Consequences of DGCR8 haploinsufficiency in human pluripotent stem cells*. Ponente: Sara Rodríguez Heras.
- Charla seleccionada en el congreso internacional RNA in health and disease, celebrado en marzo de 2022 en Niza (Francia). Título: *Haploinsufficiency of DGCR8 caused primate-specific RNA dysregulation and pluripotency defects in a human 22q11.2 deletion syndrome cell model*. Ponente: Sara Rodríguez Heras.

Difusión:

- Charla divulgativa en La Noche Europea de los Investigadores, celebrada en septiembre de 2021 en Granada. Título: *Buscando al culpable del Síndrome de Deleción 22q*. Ponentes: Ana Gázquez y Ana Colomer.
- Capítulo de libro titulado «Enfermedades cromosómicas. Síndrome de Deleción 22q11.2». *Patología molecular*. Sanchez-Pozo et al. Editorial Síntesis. 2022 (en imprenta).
- Creación de una cuenta de Twitter (@aula22q) para dar a conocer tanto la enfermedad como las actividades del aula a un público general.
- Creación de una cuenta de correo electrónico (22q11.2@ugr.es).