

**Título** Bioinformática: Estudio evolutivo de DNA mitocondrial humano

**Directora** Elvira Mayordomo Cámara

### **Resumen**

El estudio del DNA mitocondrial (mtDNA) es crucial en el dominio de varias de las enfermedades genéticas raras más prevalentes. La secuenciación del mtDNA de un paciente suele resultar en el hallazgo de alguna variante genética nueva, nunca antes descrita. Entre los criterios propuestos para determinar una variante genética como patológica, los primeros en aplicarse vienen de la genética de poblaciones y los estudios evolutivos.

El objetivo del análisis filogenético es encontrar un árbol que represente los antepasados evolutivos de un conjunto de individuos, genes, especies, u otros datos. En nuestro caso nos centramos en la construcción del árbol filogenético de un conjunto de secuencias de mtDNA (especialmente el conjunto de todas las secuencias conocidas de mtDNA humano).

La filogenética computacional utiliza principalmente tres tipos de algoritmos para la construcción de árboles filogenéticos, los métodos basados en distancias, los métodos de máxima parsimonia y los de máxima verosimilitud.

Los principales objetivos de este trabajo son el estudio del estado del arte de los métodos y algoritmos de construcción de árboles filogenéticos, especialmente los basados en distancias y la investigación de métodos alternativos y de las características necesarias para que estos métodos sean útiles para el caso del mtDNA.