

**Designação do Projeto** | DESVENDAR - DEScobrir, VENcer as Doenças rARas

**Código do Projeto** | NORTE-01-0246-FEDER-000014

**Objetivo temático** | OT1-Reforçar a investigação, o desenvolvimento tecnológico e a inovação

**Tipologia da Intervenção** | Valorização Económica e transferência conhecimento e tecnologia

**Região de Intervenção** | NORTE

**Entidade beneficiária** | Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I.P.

**Data de aprovação** | 06-06-2016

**Data de início** | 01-10-2016

**Data de conclusão** | 30-9-2018

**Investimento total elegível** | 413 753,83 EUR

**Apoio financeiro da União Europeia através do FEDER** | 351 690,75 EUR

**Apoio financeiro público nacional/regional** | 62 063,08 EUR

**Breve Descrição do Projeto** | O projeto DESVENDAR tem como objetivo reforçar a investigação, o desenvolvimento tecnológico e a inovação no âmbito das Doenças Raras. Neste sentido foram desenvolvidas as seguintes atividades:

i) implementação da tecnologia de Sequenciação de Nova Geração (NGS) na investigação da etiologia das Doenças Raras; ii) identificação rápida e eficaz de mutações causadoras de doença; iii) confirmação do diagnóstico molecular através de estudos funcionais das novas mutações detetadas e iv) capacitação do nosso Instituto como Centro de Referência para o diagnóstico de Doenças Raras, na região Norte do país, através da transferência do conhecimento científico para a área de prestação de serviços.

### **Project Summary**

DESVENDAR aims to strength research, technological development and improvement in the field of Rare Diseases. To achieve these goals the following activities were performed:

i) implementation of Next Generation Sequencing (NGS) technology in the research of the etiology of Rare Disorders; ii) identification of disease causing-mutations in a timely and cost-effective fashion manner; iii) confirmation of the molecular diagnosis by functional studies of the novel mutations identified, and iv) translation of advanced scientific knowledge to the routine diagnostic lab, reinforce the North region of Portugal and INSA as a Reference Center for the study of Rare Diseases.

