

Título del Proyecto	ACTIVACIÓN DE LA INMUNIDAD INNATA EN CÉLULAS DEFICIENTES EN DISFERLINA: NUEVAS DIANAS TERAPÉUTICAS
Nº de expediente asignado	ArecesDisferlina
Abstract	<p>La disferlina es una proteína transmembrana implicada en la reparación de la membrana de las fibras musculares. Las disferlinopatías están causadas por mutaciones en el gen DYSF y pueden causar un grupo heterogéneo de enfermedades autosómicas recesivas como la distrofia muscular de cinturas 2B (es la segunda distrofia de cinturas más frecuente en España), la miopatía de Miyoshi y la miopatía distal del compartimento anterior. Todavía no se ha encontrado un tratamiento efectivo para esta enfermedad. En las biopsias musculares de éstos pacientes se ha descrito la presencia de inflamación. La ausencia de disferlina produce una reparación de membrana deficiente que puede resultar en la liberación de alarminas endógenas produciéndose un aumento de la señalación vía TLR4, receptor cuya expresión puede estar incrementada en el músculo esquelético de estos pacientes. El objetivo principal de este proyecto está destinado a mejorar la reparación de membrana muscular y a disminuir la señalización del inflammasoma en pacientes con dysferlinopatías. Para ello se estudiarán potenciales ligandos de TLR4, así como la expresión de mensajeros secundarios en células deficientes en disferlina que activarían la inmunidad innata. El estudio e identificación de los componentes de la vía de señalización implicada en la respuesta inflamatoria observada en las disferlinopatías, nos permitirá evaluar la eficacia de diferentes tratamientos farmacológicos, destinados a disminuir la inflamación. También evaluaremos otros fármacos destinados a incrementar la expresión de disferlina.</p>
Entidad Financiadora	FUNDACIÓN RAMÓN ARECES
Convocatoria:	XVIII Concurso Nacional para la adjudicación de Ayudas a la Investigación en Ciencias de la Vida y de la Materia

Importe de la ayuda	68.775€
Fechas de ejecución del proyecto	2/03/2017-2/03/2020
	 The logo of Fundación Ramón Areces is a vertical rectangular emblem. On the left side, the words "FUNDACION RAMON" are written vertically in red, bold, sans-serif capital letters. To the right of this text is a black and white line drawing. At the top, the word "ARECES" is written in red, bold, sans-serif capital letters. Below the text, the drawing depicts a central figure with arms raised, surrounded by various symbols including a gear, a compass rose, and a ship's wheel. The background of the drawing consists of horizontal lines.
Enlaces:	<p>https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=20302</p> <p>https://www.fundacionareces.es/fundacionareces/es/becas-y-ayudas/proyectos-de-investigacion/listado-de-proyectos/activacion-de-la-inmunidad-innata-en-celulas-deficientes-en-disferlina-nuevas-dianas-terapeuticas.html?idConvocatoria=1856</p>

