

Título del Proyecto	Fisiopatología axonal de la Ataxia de Friedreich: Transporte y degeneración axonal
Nº de expediente asignado	ACOMP/2014/058
Abstract	<p>La Ataxia de Friedreich (FRDA) es una enfermedad autosómica recesiva del sistema nervioso central y periférico que afecta a niños y adultos jóvenes. Esta neuropatía sensitiva está caracterizada por una degeneración primaria de las neuronas sensitivas largas del ganglio dorsal (DRG). En la mayoría de los pacientes con FRDA, la mutación consiste en una expansión homocigota del trinucleótido guanina-adenina-adenina (GAA) en el intrón 1 del gen que codifica para una proteína mitocondrial, la frataxina (FXN). La consecuencia de la mutación es la deficiencia de la frataxina, lo cual condiciona cambios en la fisiología mitocondrial y celular, teniendo como resultado una disfunción del metabolismo energético mitocondrial asociado con el incremento del estrés oxidativo en la célula y a una alteración de la homeostasis del calcio.</p> <p>Estos procesos están estrechamente relacionados con la regulación del citoesqueleto de actina, microtúbulos, y con el tráfico de vesículas. En este trabajo de tesis se demuestra cómo la estabilidad del citoesqueleto axonal de las neuronas sensitivas de dos modelos murinos YG8R e YG8sR están afectados debido a la falta de frataxina. Cambios en el citoesqueleto de actina y microtúbulos, unido al fallo en la señalización por Ca²⁺ provocan una alteración en la dinámica de la forma del cono de crecimiento, disminuyendo el crecimiento y la regeneración axonal y afectando a la guía axonal. El principal objetivo de este proyecto es analizar las consecuencias de la deficiencia de frataxina para intentar descubrir los principales procesos celulares afectados, utilizando diversos modelos biológicos.</p>
Entidad Financiadora	Generalitat Valenciana
Convocatoria:	Ayudas complementarias para proyectos de I+D 2014
Importe de la ayuda	9.600€
Fechas de ejecución del proyecto	07/07/2014-31/05/2015



**GENERALITAT
VALENCIANA**

Conselleria d'Educació,
Investigació, Cultura i Esport

Enlaces:

<https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=17121>