

Título del Proyecto	Inhibidores de fosfodiesterasas como tratamiento para la ataxia de Friedreich
Nº de expediente asignado	ArecesAtaxia
Abstract	<p>La ataxia de Friedreich (FRDA) es una enfermedad neurodegenerativa y rara con una prevalencia de 1/20.000 a 1/50.000 en la población de origen europeo. Se clasifica como una neuropatía periférica hereditaria (NPH) de tipo sensitivo, con herencia autosómica recesiva causada por un déficit en los niveles de una proteína mitocondrial denominada frataxina (FXN). Los primeros cambios patológicos aparecen en las neuronas sensitivas encargadas de la propiocepción (capacidad de conocer la posición del cuerpo respecto al espacio), que condiciona la ataxia en la marcha, y de una degeneración de la médula espinal que provocan debilidad muscular en las extremidades inferiores y se acompaña de pérdida de reflejos. Además, muchos pacientes desarrollan una cardiopatía hipertrófica, que es la principal causa de muerte, y diabetes por lo que se califica a la FRDA como una enfermedad multisistémica. Este proceso degenerativo evoluciona hacia una invalidez sin remisión que confina al paciente a una silla de ruedas unos 15 años después del inicio de la sintomatología, que suele ser en la niñez o adolescencia. La FRDA no tiene todavía un tratamiento que altere la historia natural de la enfermedad neurológica. Ensayos previos realizados en nuestro laboratorio confirmaron que el tratamiento con inhibidores de fosfodiesterasas en un cultivo primario de neuronas sensitivas de un modelo de FRDA en ratón, mejora la morfología de la red mitocondrial y revierte el daño axonal de las neuronas que están sufriendo un proceso de degeneración. Además, en el modelo de FRDA en Drosophila (mosca de la fruta), este tratamiento rescata la capacidad motora que está disminuida, hasta alcanzar niveles normales. Por lo tanto, nuestra propuesta es llevar a cabo un ensayo pre-clínico con inhibidores de fosfodiesterasas en un ratón modelo de la enfermedad.</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	119.700€
Fechas de ejecución del proyecto	2/03/2017-2/03/2020
	
Enlaces:	<p>https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=17121</p> <p>https://www.fundacionareces.es/fundacionareces/es/becas-y-ayudas/proyectos-de-investigacion/listado-de-proyectos/inhibidores-de-fosfodiesterasas-como-tratamiento-para-la-ataxia-de-friedreich.html?texto=Pilar&idAmbito=1</p>

