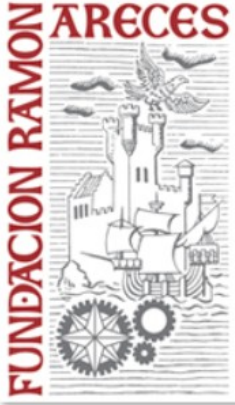


| | |
|---------------------------|---|
| Título del Proyecto | Síndrome de Allan-Herndon-Dudley: Mecanismos moleculares y aproximación terapéutica en el modelo murino de la enfermedad |
| Nº de expediente asignado | CIVP16A1805 |
| Abstract | <p>El síndrome de Allan-Herndon-Dudley (AHD, ORPHA59), es un retraso mental ligado al cromosoma X, con grave afectación neurológica y alteraciones del metabolismo y acción de las hormonas tiroideas (HT). Se debe a mutaciones del gen MCT8 (SLC16A2), que codifica un transportador de hormonas tiroideas (T4 y T3; Monocarboxylate transporter 8). La HT es fundamental para el correcto desarrollo y función del cerebro y su acción es mediada principalmente por el control de la expresión génica de la forma activa, T3. MCT8 está presente, entre otras localizaciones, en la barrera hematoencefálica (BHE) y los plexos coroideos. Tiene una función muy importante en el transporte de HT a las células neurales. Las alteraciones neurológicas del AHD se deben al defecto de señalización por T3 consecuente al defecto de transporte. Sin embargo, el cuadro es extremadamente complejo y diferente de otros defectos debidos a déficit de HT, tanto en la clínica humana como en las consecuencias vistas en el cerebro de ratones knock-out (Mct8-ko). Los Mct8-ko no presentan una situación equivalente al "hipotiroidismo cerebral" por fallo tiroideo y el fenotipo neurológico de los ratones es muy leve, al contrario que ocurre en los pacientes.</p> <p>Todo indica un mecanismo subyacente más complejo que apuntaría a alteraciones locales y temporales de la disponibilidad de T3. Los objetivos de este proyecto básicamente se pueden concretar en dos. Primero, aclarar y profundizar en cuestiones básicas de la homeostasis tiroidea en cerebro para comprender la participación en ella de Mct8. Este objetivo es imprescindible para poder diseñar actuaciones terapéuticas como segundo gran objetivo.</p> |
| Entidad Financiadora | FUNDACIÓN RAMÓN ARECES |
| Convocatoria: | XVI Concurso Nacional de ayudas a la investigación |

| | |
|----------------------------------|---|
| | Científica y Técnica |
| Importe de la ayuda | 78.325€ |
| Fechas de ejecución del proyecto | 01/07/2012-31/10/2015 |
| |  The logo of the Fundación Ramón Areces is a vertical emblem. On the left, the words "FUNDACION RAMON" are written vertically in red. To the right, the word "ARECES" is written horizontally in red. The central part of the logo is a black and white illustration featuring a castle with three towers, a ship, and a gear, all set against a background of horizontal lines. |
| Enlaces: | https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=20700 |