


Título del Proyecto	Potenciar la síntesis de nucleótidos: desarrollo de una aproximación terapéutica para la miopatía mitocondrial
Nº de expediente asignado	F.inocente_Miopatía
Abstract	<p>El presente proyecto persigue el desarrollo y optimización de estrategias farmacológicas basadas en la potenciación de la síntesis de nucleótidos para el tratamiento de la deficiencia de Timidina kinasa 2 (TK2). La TK2 es una enzima mitocondrial importante en la síntesis de desoxirribonucleósidos trifosfato (dNTPs) necesarios para el mantenimiento del DNA mitocondrial (mtDNA). De forma típica, mutaciones en el gen de la TK2 se traducen en una miopatía mitocondrial severa caracterizada por una marcada depleción del mtDNA en músculo. Esta patología afecta mayoritariamente a niños de corta edad que, ante la falta de tratamiento específico, fallecen durante su infancia principalmente debido a problemas respiratorios¹⁻⁴. Recientemente, una terapia basada en el aporte de los productos de reacción normalmente catalizada por TK2, los monofosfatos de pirimidina, mostró efectos muy positivos en un modelo murino de la enfermedad⁵. Sin embargo, la administración de estas moléculas resulta un reto en la práctica clínica por su baja estabilidad, pobre internalización celular, y elevado coste de producción.</p>
Entidad Financiadora	Fundación Inocente Inocente
Convocatoria:	Ayudas 2017 para Proyectos de Investigación en Enfermedades Raras Infantiles
Importe de la ayuda	30.000€
Fechas de ejecución del proyecto	30/11/2017- 30/11/2018
	
Enlaces:	https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?

[id=17109](#)