

Título del Proyecto	Acciones para mejorar la calidad de vida de los pacientes de McArdle: una aproximación multidisciplinar
Nº de expediente asignado	PI19/01313
Abstract	<p>La enfermedad de McArdle es una miopatía autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen de la glucógeno fosforilasa muscular (PYGM) generando un déficit del enzima miofosforilasa. Los pacientes sufren crisis agudas de “intolerancia al ejercicio”, frecuentemente acompañadas de rabdomiolisis, hiper-CK-emia y mioglobinuria. En la actualidad no existe un tratamiento curativo. El presente proyecto se centra principalmente en cuatro puntos: 1) profundizar en la caracterización fisiopatológica de la enfermedad de McArdle utilizando el modelo murino de la enfermedad centrándonos principalmente en i) la identificación de los mecanismos moleculares responsables del diferente grado de afectación entre fibras musculares y ii) caracterización molecular del proceso de glicofagia tanto en biopsias musculares de pacientes como en músculos del modelo de ratón; 2) evaluar la eficacia terapéutica de Belinostat, Mocetinostat y PFI-1 en el modelo de ratón de la enfermedad y obtener la patente de reposicionamiento y designación de medicamento huérfano como base para el desarrollo de futuros ensayos clínicos en pacientes; 3) desarrollar un aplicativo para teléfono móvil que facilite la autonomía de los pacientes y aumente su calidad de vida y 4) consolidar y actualizar el registro europeo de pacientes de McArdle y otras glucogenosis minoritarias "EUROMAC" del que nuestro grupo es el coordinador internacional del proyecto.</p>
Entidad Financiadora	Instituto de Salud Carlos III
Convocatoria:	Proyectos de Investigación en Salud – Conv. AES 2019
Importe de la ayuda	123.420€
Fechas de ejecución del proyecto	01/01/2020-31/12/2022

Estas ayudas están financiadas por el Instituto de Salud Carlos III y cofinanciadas por FEDER, Programa Operativo Crecimiento Inteligente 2014-2020 "Una manera de hacer Europa"



Enlaces:

<https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=17109>