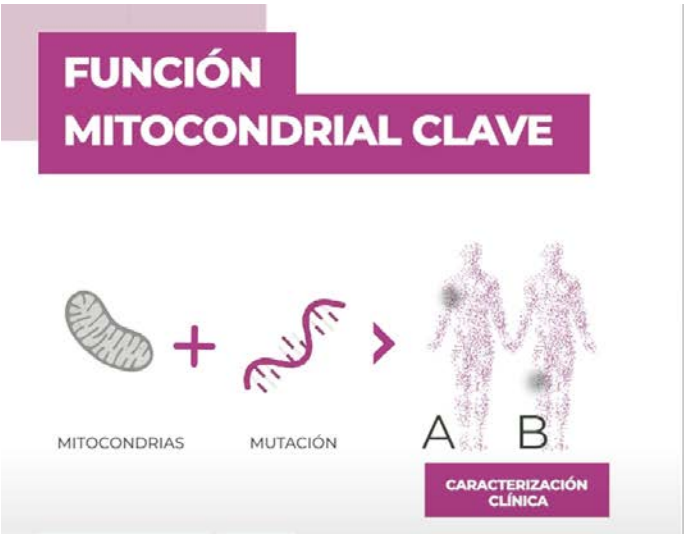
Biotecnología
aplicada a la salud

PROYECTO MITOSICOM



Las enfermedades sindrómicas, aquellas que presentan un conjunto de síntomas o características comunes causados por alguna alteración genética o metabólica, presentan a menudo un reto a la hora de su diagnóstico debido a la complejidad de los síntomas y la variabilidad en su presentación. Muchas de las enfermedades raras sindrómicas que presentan una elevada heterogeneidad fenotípica y con un gran solapamiento entre síntomas, presentan como característica común la disrupción de la correcta actividad mitocondrial y un transporte de membrana deficitario. Este es el caso de los síndromes de Bardet-Biedl y Alström y la enfermedad de Fabry. Estas enfermedades no tienen una cura definitiva y es de vital importancia la búsqueda de diana terapéuticas que permitan dar a los pacientes opciones de tratamiento.

El objetivo principal del proyecto es evaluar la implicación mitocondrial en estas enfermedades y la posible determinación de dianas terapéuticas que puedan ayudar en el tratamiento de estos pacientes. Para ello, se ha llevado a cabo la caracterización del metabolismo mitocondrial en el Síndrome de Bardet Biedl y el Síndrome de Alström empleando cuatro modelos celulares. De los diversos estudios funcionales del estado energético y la respiración mitocondrial se han podido identificar mecanismos y posibles dianas terapéuticas implicadas en estas patologías, lo que abre el campo a la búsqueda de nuevas terapias para este tipo de enfermedades.

Este proyecto ha sido realizado por investigadores de la Universidad de Vigo con la colaboración de investigadores del Instituto de Investigación Sanitaria Galicia Sur y del Instituto de Investigación del Hospital Vall d'Hebrón.