

Título del Proyecto	Nuevos avances en la caracterización y el tratamiento de la enfermedad de McArdle: estudios en el modelo murino de la enfermedad y actualización del registro europeo de pacientes.
Nº de expediente asignado	PI16/01492
Abstract	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 tres puntos: 1) profundizar en la caracterización fisiopatológica de la enfermedad de McArdle utilizando el modelo murino de la enfermedad, centrándonos principalmente en i) determinar las bases moleculares responsables de la variabilidad en el grado de afectación muscular y ii) evaluar el efecto del envejecimiento en la progresión fenotípica y molecular de la enfermedad; 2) evaluar en fases preclínica y clínica dos aproximaciones terapéuticas distintas: a) farmacológica, mediante un inhibidor de las histonas deacetilasas (ácido valproico), y b) usando el sistema de edición genética CRISPR-Cas9; y 3) 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.
Entidad Financiadora	Instituto de Salud Carlos III
Convocatoria:	Proyectos de Investigación en Salud – Conv. AES 2016
Importe de la ayuda	110.715€
Fechas de ejecución del proyecto	01/01/2017-31/12/2019
	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”



UNIÓN EUROPEA
Fondo Europeo de Desarrollo Regional

"Una manera de hacer Europa"

Enlaces:

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

<https://portalfis.isciii.es/es/Paginas/DetalleProyecto.aspx?idProyecto=PI14/00903>

ORPHANET: <https://goo.gl/k5n1jq>

