


Título del Proyecto	Progressive myoclonus epilepsy of the Lafora type: Pathophysiology basis of the disease and therapeutic approaches
Nº de expediente asignado	100130
Abstract	La enfermedad de Lafora (LD) es una grave enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva causada por mutaciones bien en el gen de la EMP2A, que codifica para la fosfatasa de especificidad doble laforina, o por el gen EPM2B, que codifica la E3-ubiquitina ligasa malina. Estas proteínas forman un complejo funcional que regula la síntesis de glucógeno y, probablemente, otros procesos celulares importantes, incluyendo la proliferación celular, apoptosis, estrés al retículo endoplasmático, la autofagia, el metabolismo de la energía y la diferenciación celular. El principal objetivo de esta propuesta es obtener información sobre las funciones fisiológicas de la laforina y la malina e identificar posibles dianas de intervención terapéutica.
Entidad Financiadora	Fundación La Marató de TV3
Convocatoria:	Ayudas a la investigación sobre enfermedades minoritarias
Importe de la ayuda	169.168,75€
Fechas de ejecución del proyecto	2011-2013
	
Enlaces:	https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=17133