


Título del Proyecto	Pathophysiology and therapeutics of Friedreich ataxia: Biomarkers and drug screening
Nº de expediente asignado	101930
Abstract	Desde la identificación de FXN como el gen mutante responsable de la ataxia de Friedreich (FRDA) y de la proteína que codifica, frataxin, se ha hecho un gran trabajo para entender la función de la frataxina y la fisiopatología de la enfermedad. Sin embargo, todavía hay muchas cuestiones abiertas en torno a la biología de esta proteína y del desarrollo de la patología. El principal objetivo es hacer una aproximación al déficit de frataxina y en las consecuencias fisiopatológicas de una manera global, que nos ayude a conectar los datos y la información científica del metabolismo del hierro, el estrés oxidativo, las interacciones proteínicas, los genes modificadores y el proteoma celular y mitocondrial, proveniente de diferentes modelos biológicos. El conocimiento generado por estas aproximaciones complementarias será la base para la búsqueda y validación de nuevos biomarcadores que puedan eventualmente ser útiles para el diagnóstico, el seguimiento clínico y los ensayos terapéuticos.
Entidad Financiadora	Fundación La Marató de TV3
Convocatoria:	Ayudas a la investigación sobre enfermedades minoritarias
Importe de la ayuda	96.875€
Fechas de ejecución del proyecto	2011-2013
	
Enlaces:	https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=17120