

FUNDACIÓN RAMÓN ARECES

<http://www.fundacionareces.es>

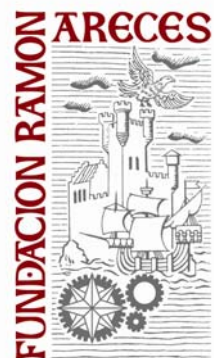
ACTO DE ENTREGA DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN
EN CIENCIAS DE LA VIDA Y DE LA MATERIA

Fundación Ramón Areces, 16 de marzo de 2010

DOSSIER DE PRENSA

RESUMEN DE LOS PROYECTOS FINANCIADOS

Toda la información de los proyectos en: <http://prensa.fundacionareces.es>



Enfermedades raras y emergentes. Más de la mitad de las ayudas (2.212.906 de Euros) se destinan a investigar las bases moleculares, tratamientos, trastornos hemáticos, parasitología y microbiología de 21 enfermedades raras y emergentes. La Fundación ha considerado necesario asignar recursos para la investigación para este tipo de enfermedades, aquellas que, implicando peligro de muerte, invalidez o minusvalía, se da con una prevalencia baja, menor de 5 casos/10.000 habitantes, de las que frecuentemente se desconoce su etiología, su epidemiología, sus métodos de diagnóstico o su terapéutica. La fundación considera, igualmente, que un número creciente de enfermedades raras o emergentes serán en el futuro verdaderas ecopatías, por lo que es necesario investigar antes de que se cierren las oportunidades de intervención en el entorno significativo para la especie humana.

Las investigaciones que reciben ayudas abordarán distintos aspectos de enfermedades como el síndrome de PAPA, la Distrofia Miotónica, Hipoacusias, Anisakis Simplex; Enfermedad de Gaucher Tipo 1; Síndrome "X Frágil"; enfermedades mitocondriales; enfermedades metabólicas hereditarias; Anemia de Fanconi; Síndrome de Costello y NOOnan; Leishmaniosis canina; enfermedad de Huntington; enfermedad por depósito denso (DDD) y síndrome hemolítico urémico atípico; Síndrome de microdelección; Porfirio eritropoyética congénita; Fasciola hepática; desórdenes de almacenamiento lisosomal; Disqueratosis congénita; Acondroplasia; Síndrome Goodpasture; Efecto del ácido oleico en el Síndrome de Down.

INVESTIGACIONES SOBRE ENFERMEDADES RARAS Y EMERGENTES

INVESTIGACION	INVESTIGADOR PRINCIPAL/CENTRO
Síndrome PAPA	Andrés Alonso García/ Instituto de Biología y Genética Molecular (CSIC) Valladolid
Distrofia Miotónica	Rubén Darío Artero Allepuz/ Facultad de Biología (U. Valencia)
Hipoacusias hereditarias	Ignacio del Castillo Fernández del Pino/ Hospital Universitario Ramón y Cajal (Madrid)
Anisakis simplex	María del Carmen Cuellar del Hoyo/ Facultad de Farmacia. U. Complutense. (Madrid)
Enfermedad de Gaucher	Francisco España Furió / Hospital Universitario La Fe (Valencia)
Síndrome “X frágil” (SXF)	José Antonio Esteban García/ Centro de Biología Molecular “Severo Ochoa”. CSIC. Universidad Autónoma de Madrid
Enfermedades mitocondriales	Patricio Fernández Silva/ Facultad de Veterinaria. U. Zaragoza.
Enfermedades metabólicas hereditarias (EMH)	Alejandra Gámez Abascal/ Centro de Biología Molecular “Severo Ochoa”. CSIC. Universidad Autónoma de Madrid
Anemia de Falconi	Miguel Ángel Genestar Pujana/ Instituto Catalán de Oncología. Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge. Barcelona
Síndromes Costello y Noonan	Carmen Guerra González / Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas. CNIO
Leishmaniosis canina	Vicente Emilio Larraga Rodríguez de Vera Centro de Investigaciones Biológicas. CSIC. Madrid
Enfermedad de Huntington	José Javier Lucas Lozano/ Centro de Biología Molecular “Severo Ochoa”. CSIC. Universidad Autónoma de Madrid
Enfermedad por depósito denso y Síndrome hemolítico urémico atípico	Oscar Llorca Blanco Centro de Investigaciones Biológicas. CSIC. Madrid.
Síndrome de microdelección	Marcos Malumbres Martínez/ (CNIO)
Porfiria eritropoyética congénita	Óscar Mollet Aguilar- Galindo/ Unidad de Biología Estructural. Centro de Investigación Cooperativa en Biociencias (CICbioGUNE). Vizcaya.
Fasciola Hepática	Antonio Muro Álvarez/ Centro de Investigación de Enfermedades Tropicales de la Universidad de Salamanca (CIETUS)
Desórdenes de almacenamiento lisosomal	Carmen Ortiz Mellet/ Facultad de Química. Universidad de Sevilla.
Disqueratosis congénita (DC)	Rosario Perona Abellón/ Instituto de Investigaciones Biomédicas de Madrid. CSIC. UAM
Acondroplasia	Jesús Pintor Just/ Escuela Universitaria de Óptica. UCM. Madrid
Síndrome Goodpasture	Jesús Rodríguez Díaz/ Instituto de Agroquímica y Tecnología de Alimentos. CSIC. Valencia.
Factor neurotrófico, ácido oleico en Síndrome de Down	Ana Velasco Criado/ Instituto de Neurociencias de Castilla y León. Universidad de Salamanca

Biología Molecular de la Epigenética- La Fundación financia en esta convocatoria con 861.692 euros, 8 proyectos de investigación relacionados con la Epigenética, es decir, los cambios heredables en la función génica que se producen sin un cambio en la secuencia del ADN. La Epigenética está relacionada con la susceptibilidad a padecer enfermedades tales como el cáncer. Los trabajos adjudicatarios profundizarán en los factores de transcripción y la formación de heterocromatina en *Drosophila*; el Papel de los mecanismos epigenéticos en procesos de aprendizaje y memoria; las alteraciones epigenéticas y su relación con el cáncer; las modificaciones de histonas (proteínas básicas de baja masa molecular) en el epigenoma de *Arabidopsis thaliana*; la búsqueda e identificación de nuevas causas genéticas y epigenéticas de trastornos del espectro autista; el control epigenético de la diferenciación celular y la pluripotencialidad por la proteínas BRAF35 e iBRAF; la regulación epigenética del mantenimiento de la estabilidad genómica durante el ciclo celular mitótico y meiótico y la regulación epigenética mediada por Ring1A/Ring1B

INVESTIGACIONES SOBRE BIOLOGÍA MOLECULAR DE LA EPIGENÉTICA

Investigación	Investigador Principal /Centro de Investigación
Factores de transcripción y la formación de heterocromatina en <i>Drosophila</i>	Natalia Azpiazu Torres/ Centro de Biología Molecular “ Severo Ochoa” CSIC- UAM
Papel de los mecanismos epigenéticos en procesos de aprendizaje y memoria	Ángel Manuel Carrión Rodríguez /Facultad de Ciencias Experimentales. Universidad Pablo de Olavide. Sevilla-
Alteraciones epigenéticas y su relación con el cáncer	Manel Esteller Badosa /Programa de Epigenética y Biología del Cáncer. Institut d’Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL). Barcelona
Modificaciones de histonas (proteínas básicas de baja masa molecular) en el epigenoma de <i>Arabidopsis thaliana</i>	Paloma Más Martínez/ Consorcio CSIC-IRTA-UAB. Centro de Investigación en Agrigenómica (CRAG). Barcelona.
Búsqueda e identificación de nuevas causas genéticas y epigenéticas de trastornos del espectro autista.	María del Carmen Orellana Alonso/ Hospital Universitario La Fe. Valencia.
Control epigenético de la diferenciación celular y la pluripotencialidad por la proteínas BRAF35 e iBRAF	José Carlos Reyes Sosa / Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa. (CSIC). Sevilla.
Regulación epigenética del mantenimiento de la estabilidad genómica durante el ciclo celular mitótico y meiótico.	Pedro Antonio San Segundo Nieto/ Instituto de Microbiología Bioquímica. CSIC-Universidad de Salamanca.
Regulación epigenética mediada por Ring1A/Ring1B	Miguel Ángel Vidal Caballero /Centro de Investigaciones Biológicas (CSIC) Madrid.
MÁS INFORMACIÓN EN:	http://prensa.fundacionareces.es

Nuevos materiales Biocompatibles- Los biomateriales representaron una verdadera revolución en la Medicina. En la actualidad se ha avanzado en el descubrimiento de nuevos materiales biocompatibles que abrirán nuevas posibilidades en la cirugía y los implantes. La Fundación Ramón Areces destina en esta edición 387.634 euros a cuatro proyectos de investigación que se centrarán en el uso de nanopartículas de oro con fototerapia en el tratamiento localizado de tumores sólidos; el diseño de nuevas formas farmacéuticas para administración de inmunoterapia oral para el tratamiento de alergia alimentaria a cacahuete; la aplicación de biomateriales con fines agiogénicos, antioxidantes y regenerativos en el sistema nervioso central y los nuevos materiales nanoestructurados multifuncionales para aplicaciones biomédicas

INVESTIGACIONES SOBRE NUEVOS MATERIALES BIOCOMPATIBLES

Investigación	Investigador Principal / Centro
Uso de nanopartículas de oro con fototerapia en el tratamiento localizado de tumores sólidos	Manuel Arruebo Gordo/ Instituto Universitario en Nanociencia de Aragón. Universidad de Zaragoza.
Diseño de nuevas formas farmacéuticas para administración de inmunoterapia oral para el tratamiento de alergia alimentaria a cacahuete.	Marta Ferrer Puga / Clínica Universidad de Navarra.
Aplicación de biomateriales con fines agiogénicos, antioxidantes y regenerativos en el sistema nervioso central	José Miguel Soria López/ Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad CEU- Cardenal Herrera. Madrid
Nuevos materiales nanoestructurados multifuncionales para aplicaciones biomédicas	Pablo Tabeada Antelo/ Facultad de Física. Universidad de Santiago de Compostela
MÁS INFORMACIÓN EN:	http://prensa.fundacionareces.es

Producción de Biohidrógeno: La actual incertidumbre acerca de la disponibilidad de combustibles fósiles, debido a la disminución de las reservas existentes junto a la toma de conciencia acerca de los riesgos que una creciente emisión de CO₂ pueda tener en el clima global del planeta, han planteado a la ciencia y la tecnología el reto de ofrecer a la humanidad una economía sostenible en lo tocante al suministro de las necesidades energéticas de generaciones futuras., En este contexto el hidrógeno está adquiriendo un reconocimiento creciente como combustible viable para el futuro. Con el objeto de adelantarse a los problemas socioeconómicos y medioambientales que puedan derivarse de un agravamiento, a nivel mundial, de los desequilibrios actuales, la fundación apoya en esta convocatoria con 310.464 euros tres investigaciones sobre biohidrógeno que se centrarán en la valorización del Glicerol que se genera a partir del Biodiesel; la investigación con la bacteria aeróbica *Azotobacter vinelandii* como biofactoría para la producción de hidrógeno y la obtención de cepas superproductoras de hidrógeno en *Clostridium cellulolyticum* y *Rhodobacter capsulatus* mediante ingeniería genética.

INVESTIGACIONES SOBRE BIOHIDRÓGENO

Investigación	Investigador Principal/ Centro
Valorización del Glicerol que se genera a partir del Biodiesel	Víctor Manuel Fernández López/ Instituto de Catálisis y Petroleoquímica. CSIC. Madrid
<i>Azotobacter vinelandii</i> (bacteria aeróbica) como biofactoría para la producción de hidrógeno	Juan Imperial Ródenas/ Centro de Biotecnología y Genómica de Plantas. Universidad Politécnica de Madrid.
Obtención de cepas superproductoras de hidrógeno en <i>Clostridium cellulolyticum</i> y <i>Rhodobacter capsulatus</i> mediante ingeniería genética	Alberto Sola Landa/ Instituto de Biotecnología de León.
MÁS INFORMACIÓN EN:	http://prensa.fundacionareces.es

Acuicultura- La Acuicultura representa un sector en pleno auge a nivel internacional que persigue incrementar los recursos de aguas dulces y marinas para la obtención de más y mejores alimentos de cultivos de peces en condiciones controladas. La Fundación ha adjudicado 326.582 euros a tres proyectos de investigación que se centrarán la Producción de gonadotropinas recombinantes (hormonas implicadas en la reproducción) de lenguado senegalés; la Aplicación de análisis genéticos en la creación de bancos de germoplasma en peces y el uso de nanoesferas para encapsular sustancias preventivas o terapéuticas que puedan ser utilizados en acuicultura.

INVESTIGACIONES EN ACUICULTURA	
Investigación	Investigador Principal/ Centro
Producción de gonadotropinas recombinantes (hormonas implicadas en la reproducción) de lenguado senegalés	Joan Cerdá Luque/ Laboratorio IRTA (Instituto de Investigación y Tecnologías Agroalimentarias) Instituto de Ciencias del Mar. CSIC. Barcelona
Aplicación de análisis genéticos en la creación de bancos de germoplasma en peces	Vanesa Robles Rodríguez/ Departamento de Biología Molecular e Instituto de Desarrollo Ganadero y Sanidad Animal. Universidad de León.
Uso de nanoesferas para encapsular sustancias preventivas o terapéuticas que puedan ser utilizados en acuicultura.	Nerea Roher Armentia/ Facultad de Biociencias. Universidad Autónoma de Barcelona.
MÁS INFORMACIÓN EN:	http://prensa.fundacionareces.es

Biotecnología de los Alimentos- La manipulación genética ha conducido en los últimos años a la obtención de plantas y animales que resisten enfermedades, que requieren menos fertilizantes, y que producen más alimentos o fibra. En este escenario, la Biotecnología ha producido abundantes productos agrícolas reduciendo asimismo su coste.

La Fundación ha adjudicado 245.172 euros a dos proyectos de investigación en esta área. El primero se refiere a la mejora de la producción de frutos y tubérculos por manipulación de los patrones de ramificación en plantas Solanáceas y el segundo al desarrollo de alimentos funcionales en el campo de la maduración intestinal, la enfermedad inflamatoria intestinal y el síndrome de intestino irritable.

INVESTIGACIONES SOBRE BIOTECNOLOGÍA DE LOS ALIMENTOS

Investigación	Investigador Principal / Centro
Mejora de la producción de frutos y tubérculos por manipulación de los patrones de ramificación en plantas Solanáceas	Pilar Cubas Domínguez/ Centro Nacional de Biotecnología. CSIC. Madrid
Desarrollo de alimentos funcionales en el campo de la maduración intestinal, la enfermedad inflamatoria intestinal y el síndrome de intestino irritable	Fermín Sánchez de Medina López-Huertas/ Facultad de Farmacia. Universidad de Granada.
MÁS INFORMACIÓN EN:	http://prensa.fundacionareces.es

LAS 21 ENFERMEDADES RARAS QUE SE INVESTIGARÁN

1- El síndrome PAPA

El síndrome conocido como PAPA se caracteriza por la aparición de brotes inflamatorios que producen lesiones en la piel que incluyen acné quístico, lesiones ulcerosas y purulentas denominadas *pyoderma gangrenosum* y lesiones en las articulaciones que incluyen la infiltración de neutrófilos y la formación de pus. Aunque el PAPA es una enfermedad rara, el estudio de las alteraciones que se producen en enfermedades que afectan a un número pequeño de pacientes puede aportar importante información para comprender los mecanismos fisiológicos de la respuesta inflamatoria y diseñar mejores herramientas diagnósticas y terapéuticas cuya aplicación puede extenderse a enfermedades inflamatorias de una mayor prevalencia.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

2- Distrofia Miotónica

La distrofia miotónica es una enfermedad autosómica dominante caracterizada por expansiones del trinucleótido CTG en una región no codificante del gen DMPK. En el proyecto adjudicatario se utilizarán técnicas punteras para evaluar el transcriptoma de miRNAs (el miRNoma) de dos organismos modelo en busca de nuevas dianas para el diseño de estrategias terapéuticas y no solo resulta interesante por su interés biomédico sino también por las observaciones sobre la biología de los miRNAs que puede permitir realizar en *Drosophila*.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

3- Hipoacusias

Las hipoacusias o déficit auditivos son un grupo muy heterogéneo de trastornos con una alta prevalencia. Más del 60% de los casos se deben a causas genéticas. Las hipoacusias hereditarias no sindrómicas son las más frecuentes (70 % de los casos). Para que esta investigación básica repercuta en beneficio de los pacientes (diagnóstico molecular, consejo genético, desarrollo de nuevas terapias), es necesario continuar la identificación de genes responsables de hipoacusias, desarrollar más la epidemiología genética, estudiar las correlaciones genotipo fenotipo y la posible existencia de genes modificadores, y generar modelos animales de estos trastornos.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

4- *Anisakis simplex*

La demostración de inmunosupresión producida por las infecciones producidas por helmintos parásitos podría tener un profundo impacto sobre los programas de vacunación en masa, ya que podrían explicar la falta de protección obtenida por vacunas convencionales en comunidades donde las infecciones helmínticas son muy prevalentes. Además, el conocimiento de los mecanismos mediante los cuales los parásitos manipulan la respuesta inmunológica resulta de especial interés, no sólo por su aplicación directa a la mejora de estrategias antihelmínticas, sino también para el desarrollo de nuevas terapias anti-inflamatorias. Se ha demostrado que algunos productos derivados de helmintos son capaces de suprimir los daños producidos en enfermedades inflamatorias, autoinmunes y cáncer mediante control de la proliferación celular. El objetivo de este trabajo es investigar si los antígenos larvarios de *Anisakis simplex* tienen propiedades inmunomoduladoras.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

5- Enfermedad de Gaucher Tipo 1

La enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad de depósito lisosomal rara, presente en 1 de cada 70.000 personas. Las complicaciones óseas se observan en alrededor del 80% de los pacientes, y constituyen su aspecto más invalidante. Pacientes con el mismo genotipo presentan diferente afección ósea, por lo que deben estar implicados factores hasta ahora desconocidos.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

6- El Síndrome “X Frágil” (SXF)

El Síndrome “X Frágil” (SXF) es una forma de retraso mental hereditario, que también está asociado a problemas de atención, hiperactividad y conductas autistas. En la actualidad, no hay ninguna cura para el síndrome “X Frágil”, aunque hay tratamientos farmacológicos de eficacia limitada. SXF es causado por la ausencia de la proteína “Fragile Mental Retardation Protein 1” o FMRP1. Esta proteína controla la expresión de múltiples mRNAs en el cerebro. Este proyecto de investigación contribuirá a elucidar los procesos fisiológicos que controlan las funciones cognitivas, y en concreto, a entender las alteraciones patológicas que resultan en el retraso mental asociado al síndrome de “X Frágil”.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

7- Enfermedades mitocondriales

El exceso de reactivas de oxígeno (ROS) es dañino para el DNA mitocondrial (mtDNA) y para los complejos respiratorios. Ante la ausencia de tratamientos efectivos para las enfermedades mitocondriales, cualquier estrategia que pueda mejorar el estado de los pacientes merece ser ensayada. Los resultados obtenidos hasta ahora en células en cultivo o mediante transfección de tejidos con la xenoexpresión de enzimas sustitutivos son prometedores e indican que se puede paliar parte de los defectos asociados a estas patologías. Los modelos propuestos en el presente proyecto permitirán determinar *in vivo* las consecuencias de la xenoexpresión de NDI1 y AOX y su potencial como agentes terapéuticos.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

8- Enfermedades metabólicas hereditarias (EMH)

Las enfermedades metabólicas hereditarias (EMH) se definen como alteraciones bioquímicas de origen genético causadas por un defecto específico en la estructura y función de una proteína implicada en una ruta del metabolismo celular. Se han identificado más de 500 EMH diferentes que afectan a la síntesis, metabolismo, transporte y/o almacenamiento de compuestos orgánicos clasificándose en función del metabolismo alterado y su patogénesis.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

9- Anemia de Fanconi

La AF es una enfermedad genética clasificada como rara en base a su baja prevalencia (~1/1-5 millones). La consecución de este estudio deberá conllevar una mejora en el conocimiento de las bases moleculares, y posibles aplicaciones diagnósticas y de desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas en la AF.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

10- Síndromes de Costello y Noonan

Recientemente se ha determinado que algunas mutaciones de las proteínas Ras o de alguno de los miembros de señalización de la ruta de transmisión de señales, RAS-RAF-ERK-MAP kinasas, son responsables del desarrollo de los síndromes neuro-cardio-facio-cutáneos. Estos síndromes congénitos se caracterizan por alteraciones en el desarrollo que dan lugar a dismorfias faciales, cardiopatías, baja estatura, defectos en piel y genitales, así como retraso mental.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

11- Leishmaniosis canina

La leishmaniosis es una enfermedad parasitaria producida por protozoos del género *Leishmania* perteneciente a la familia de los Tripanosomátidos. La forma visceral de la enfermedad es mortal sin tratamiento. Es una enfermedad endémica que afecta a 15 millones de personas, con 2 millones de nuevos casos al año, en 88 países de las zonas tropicales y templadas (el 90% de ellos en vías de desarrollo) constituyendo un obstáculo importante para la realización de proyectos de desarrollo. En Europa es endémica, con un incremento importante en los últimos años, fundamentalmente en personas inmunodeprimidas. En España el agente causal es *Leishmania infantum* y el huésped intermediario es el perro con unos porcentajes de infestación que varían entre el 10 y el 25 por ciento, con zonas de incidencia más elevada, hasta un 34%.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

12- Enfermedad de Huntington

De las enfermedades raras de tipo neurodegenerativo, la enfermedad de Huntington (EH) es una de las más prevalentes. En España hay unos 4.000 afectados (y se calcula que hasta 20.000 personas viven con la incertidumbre verse afectados al tener un 25% o un 50% de riesgo de haber heredado la mutación responsable). La EH se inicia tardíamente (típicamente en torno a los 40 años) y cursa con movimientos involuntarios (corea), rigidez, trastornos de la personalidad y declive intelectual progresivos que conducen a la muerte unos 15-20 años después. La neuropatología se caracteriza por una marcada atrofia del núcleo estriado y en menor medida de la corteza cerebral.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

13- Enfermedad por depósito denso (DDD) y síndrome hemolítico urémico atípico

Se trata de dos patologías renales raras. Los resultados de este estudio serán también relevantes para otras patologías más prevalentes como la degeneración macular asociada a la edad (DMAE) o la enfermedad de Alzheimer, relacionadas también con desregulación del sistema del complemento.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

14-Síndrome de microdelección

El aumento en la resolución de las técnicas de análisis de ADN genómico ha permitido identificar pequeñas deleciones cromosomales en pacientes con enfermedades específicas. Entre ellas, se ha caracterizado recientemente un síndrome acompañado por la delección monoalélica recurrente de una región pericentromérica en el cromosoma 16 (16p11.2-p12.2). La pérdida de este fragmento en un solo alelo produce un síndrome de retraso mental, alteraciones craneofaciales y problemas cardiovasculares en niños. El establecimiento de la base genética y molecular de estas alteraciones puede ser un primer paso para posibles tratamientos en niños con estos síndromes.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

15- Porfiria eritropoyética congénita

Las porfirias constituyen una familia de enfermedades autosomales provocadas por la existencia de mutaciones en los diferentes enzimas responsables de la biosíntesis del grupo hemo. A pesar de que se trata de una enfermedad muy rara (hay descritos menos de cien casos en la península ibérica), los síntomas que padecen los enfermos son muy pronunciados.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

16-Fasciola hepática

La fasciolosis es una enfermedad de afectación hepática producida por parásitos helmintos digénidos del género *Fasciola*. La infección se adquiere al ingerir metacercarias adheridas a plantas comestibles o flotantes en el agua. En la actualidad se considera que existe un aumento en los casos registrados de fasciolosis humana ya que los avances surgidos en el diagnóstico de la enfermedad permiten detectar un mayor número de casos, considerándola una **enfermedad emergente** a nivel mundial. En España los casos de fasciolosis humana son esporádicos, hasta tal punto que esta enfermedad está incluida en la lista de **enfermedades raras** descritas por el Centro de Investigación de Enfermedades Raras perteneciente al Instituto de Salud Carlos III.

MÁS INFORMACIÓN EN: <http://prensa.fundacionareces.es>

17- Desórdenes de almacenamiento lisosomal

Los defectos en las proteínas presentes en los lisosomas originan más de 40 tipos de desórdenes hereditarios en humanos, conocidos como **desórdenes de almacenamiento lisosomal**. Como grupo, se estima que afectan a 1 de cada 6.000 nacimientos en los países europeos, pero individualmente la mayoría están catalogados como “**enfermedades raras**”, afectando a menos de 1 de cada 200.000 nacimientos. Su origen está en la carencia o mal funcionamiento de hidrolasas, lo que conduce a la acumulación de macromoléculas que no se degradan en los lisosomas, causando lesiones y disfunciones de los órganos afectados que conducen frecuentemente a la muerte del paciente.

MÁS INFORMACIÓN EN:

<http://prensa.fundacionareces.es>

18-Disqueratosis congénita

La disqueratosis congénita (DC) es un síndrome de envejecimiento prematuro caracterizado por anomalías cutáneas y de otro tipo, que se encanecimiento, pérdida de pelo, osteoporosis, pérdida dental, fallo de médula ósea y tumores. Es un enfermedad rara y fatal que lleva a la pérdida de las células madre de los tejidos de crecimiento rápido como son la médula ósea, la piel y el intestino.

MÁS INFORMACIÓN EN:

<http://prensa.fundacionareces.es>

19- Acondroplasia

La acondroplasia es una patología debida a una mutación en el receptor para el factor de crecimiento de fibroblastos (FGF) del tipo 3 (abreviado FGFR3). Esta mutación es especialmente relevante en los condrocitos del cartílago ya que debida esta alteración se producen los consabidos cambios en la estructura esquelética que se ven reflejados en tallas bajas, cifosis, lordosis y a menudo hidrocefalia. Esta enfermedad carece de tratamiento farmacológico por lo que actualmente se mitiga a través de elongaciones óseas de las extremidades inferiores y superiores.

MÁS INFORMACIÓN EN:

<http://prensa.fundacionareces.es>

20- Síndrome Goodpasture

El síndrome de Goodpasture (GP) es una enfermedad rara (menos de 3 casos nuevos por millón de habitantes al año) de carácter autoinmune que se caracteriza por cursar con una glomerulonefritis de progresión rápida frecuentemente acompañada de hemorragia pulmonar.

MÁS INFORMACIÓN EN:

<http://prensa.fundacionareces.es>

21-Efecto del ácido oleico en el Síndrome de Down

El síndrome de Down es una enfermedad genética que se caracteriza por la presencia del cromosoma 21 parcialmente triplicado, generando una trisomía. Esta estructura molecular da lugar a una serie de anomalías genéticas que condicionan la estructura y la función del cerebro e influye sobre el aprendizaje y la conducta de las personas afectadas. La Federación Española de Síndrome de Down denuncia falta de información sobre la enfermedad, promoviendo el estudio de la unión entre la enfermedad mental y la aberración cromosómica. El ácido oleico promueve la diferenciación neuronal, induciendo la expresión de proteínas asociadas al crecimiento axonal (GAP-43), al crecimiento dendrítico (MAP-2) y migración neuronal (DCX). Teniendo en cuenta estos antecedentes, la investigación pretende estudiar el efecto del ácido oleico en el desarrollo cerebral en el Síndrome de Down utilizando como modelo animal el ratón con trisomía Ts16.

MÁS INFORMACIÓN EN:

<http://prensa.fundacionareces.es>