



PRINCIPE FELIPE

CENTRO DE INVESTIGACION

EL CIPF E INDACEA FIRMAN UN CONVENIO PARA CREAR UNA HERRAMIENTA PARA EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ATAXIAS HEREDITARIAS Y PARAPARESIAS ESPÁSTICAS FAMILIARES

- La investigadora Carmen Espinós dirige este proyecto que empleará Tecnologías de Secuenciación Masiva (NGS) para analizar más de 200 genes que pueden cursar en una ataxia o paraparesia.
- Han conseguido 8.000€ a través de la plataforma de *crowdfunding* de INDACEA y se probará esta herramienta con 16 pacientes.

Valencia (28/10/2017).- El Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) y la asociación para la financiación de la investigación médica, INDACEA, han firmado un acuerdo que tiene como objetivo la puesta en marcha de una investigación que genere una herramienta de diagnóstico para las personas afectadas por ataxia o paraparesia espástica.

El proyecto, dirigido por la directora científica del Servicio de Genómica y Genética Traslacional del Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), la Dra. Carmen Espinós, pretende utilizar Tecnologías de Secuenciación Masiva (NGS por sus siglas en inglés) que permita analizar más de 200 genes implicados en ataxias y paraparesias espásticas hereditarias.

Ya se han conseguido 8.000€ a través de la plataforma de crowdfunding de INDACEA que permitirá el análisis genético de 16 pacientes. El proyecto sigue activo en INDACEA hasta finales de este mes de octubre con el objetivo de sumar más pacientes. Por cada 5.000€ se podrán añadir 16 pacientes más hasta alcanzar un óptimo de 92 (32.000€).

Las ataxias hereditarias y las paraparesias espásticas familiares son un grupo de enfermedades raras neurológicas y hereditarias que afectan al sistema nervioso central. Se les asocia una prevalencia de 20 enfermos por cada 100.000 habitantes. Sus principales manifestaciones son alteración del equilibrio, del movimiento y de la coordinación de cualquier parte del cuerpo además de posible pérdida de masa muscular. Una gran parte de los afectados necesita bastón para caminar o se encuentra en silla de ruedas de impulsión eléctrica para poder desplazarse. Dada la complejidad genética de esta enfermedad (más de 200 genes implicados), se calcula que un 50% de los afectados por ataxia no tienen el diagnóstico genético definitivo que pudieran necesitar ante la posibilidad de que surjan futuros tratamientos.

Prensa

prensa@cipf.es

Calle Eduardo Primo Yúfera, 3

Tel. +34 616 469 440; +34 963289 680 Ext. 5007

CON LA FINANCIACIÓN DE:



GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA DE SANITAT UNIVERSAL I SALUT PÚBLICA



Unión Europea

Fondo Europeo
de Desarrollo Regional