

LA FUNDACIÓN RAMÓN DOMÍNGUEZ RECIBE 30.493 EUROS PARA INVESTIGAR EN LA ENFERMEDAD DE DUCHENNE

- **De manos de la organización Duchenne Parent Project España en el marco del Proyecto Ell@s, peregrinación solidaria realizada a Santiago Compostela, convocada por la Federación Ceutí de Deportistas con Discapacidad Intelectual (FEDECI).**
- **El grupo de investigación de Endocrinología Celular del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS), dirigido por el Dr. Jesús Pérez Camiña, destinará los fondos a la iniciación de un estudio piloto en modelos animales de distrofia muscular de Duchenne.**
- **La enfermedad de Duchenne, un trastorno hereditario que implica debilidad muscular, que empeora rápidamente y que se manifiesta en la infancia, afecta en Galicia a unos 30 niños varones y en España a alrededor de 530.**

Santiago de Compostela, 11 de julio de 2014.-El grupo de investigación de Endocrinología Celular del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS) da un paso adelante en la investigación contra la Enfermedad de Duchenne gracias a los 30.493 euros donados por Duchenne Parent Project España. Los fondos recaudados son el resultado del Proyecto Ell@s, una expedición solidaria en bici que ha unido Ceuta con Santiago de Compostela gracias a la iniciativa de la Federación Ceutí de Deportistas con Discapacidad Intelectual (FEDECI). Cinco parejas de peregrinos en tándem han realizado el Camino de Santiago con el único fin de recaudar recursos para el estudio de enfermedades neurológicas, sumando multitud de colaboraciones en el transcurso del trayecto.

Los fondos donados permitirán al grupo de investigación en Endocrinología Celular, dirigido por el D. Jesús Pérez Camiña, iniciar en el Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela un estudio piloto en modelos animales de distrofia muscular de Duchenne, así como la adquisición de un equipo de medida de fuerza isométrica/isotónica muscular necesario para la investigación. En su conjunto, estas aportaciones servirán al grupo para establecer la funcionalidad del músculo tratado y validar aplicaciones terapéuticas efectivas, eje central del proyecto.

Duchenne Parent Project España es una asociación sin ánimo de lucro creada y dirigida por padres de niños con distrofia muscular de Duchenne y de Becker que financia numerosos proyectos de investigación destinados a buscar nuevas líneas terapéuticas.

Duchenne, distrofia muscular con mal pronóstico.

La enfermedad de Duchenne es un tipo de distrofia muscular que empeora rápidamente frente a otras como por ejemplo la llamada de Becker. Considerada como enfermedad rara, está asociada con errores innatos en el gen que codifica la distrofina, una proteína que desempeña un importante papel estructural en la función de la fibra muscular.

Afecta aproximadamente a uno de cada 3.500 niños varones, con 20.000 nuevos casos cada año en el mundo. A pesar de que no existe un registro oficial en España, según estimaciones de Duchenne Parent Project, la enfermedad afecta a unos 530 niños en nuestro país, de los cuales alrededor de 30 se sitúan en Galicia.

Los síntomas más frecuentes, que suelen aparecer antes de los 6 años y pueden darse incluso en el período de la lactancia, son: fatiga, problemas de aprendizaje, discapacidad intelectual, debilidad muscular y dificultad progresiva al caminar.

Hoy en día no existe curación conocida y el objetivo del tratamiento es controlar los síntomas para mejorar la calidad y expectativa de vida del paciente, cuya esperanza se calcula en torno a los 25 años. No obstante, ya se están estudiando nuevos tratamientos más efectivos, que apuntan a la restauración de la expresión de distrofina mediante terapia génica o trasplante de células productoras de esta proteína.

El IDIS lidera la investigación contra la enfermedad

Precisamente el grupo de Endocrinología Celular del IDIS, dirigido por el Dr. Jesús Pérez Camiña, trabaja en la búsqueda de vías de regeneración muscular a partir de señales autocrinas implicadas en la activación de las células madre presentes en el músculo, denominadas células satélite. En trabajos preliminares han identificado una potencial diana terapéutica que acopla la regeneración del músculo con la expansión de células satélite, conduciendo a una hipertrofia productiva.

Ahora su objetivo es definir y validar la capacidad regenerativa asociada a dicho sistema en modelos animales con distrofia muscular de Duchenne, así como contrarrestar los efectos más significativos de este tipo de distrofia, que incluyen la debilidad y la fibrosis muscular. El doctor Pérez Camiña lo califica como “un gran desafío científico y médico, con muchos obstáculos a superar para su paso a la clínica”.