Duchenne Parent Project

ESPAÑA

DOSIER DE PROYECTOS 2016

Introducción

En este documento se recopilan los diferentes proyectos de investigación en los que colabora la Asociación Duchenne Parent Project España (DPPE) y que promueven directa o indirectamente la investigación de la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) y de la Distrofia Muscular de Becker (DMB).

Su diseño sirve para ofrecer una visión general de los proyectos de investigación que se están llevando a cabo mediante el apoyo de la Asociación y será ofertado a las instituciones, empresas y personas físicas que deseen colaborar económicamente con la Asociación en el soporte de dichos proyectos. Esta colaboración se enmarcará en las posibilidades de donación tanto a nivel de soporte global de todos los proyectos como a nivel específica de un proyecto en concreto.

DPPE está creando soporte a proyectos que inciden en aquellos aspectos de las Distrofias Musculares de Duchenne y Becker que permite avanzar hacia la mejora de los pacientes y que vayan dirigidos hacia la cura o retraso del avance de las dos enfermedades.

PROYECTOS

1. Mejora de Fármacos

Vall d'Hebron Hospital

Este innovador proyecto multicéntrico pretende mejorar la eficacia de fármacos con capacidad de restaurar la expresión de distrofina en mioblastos de pacientes afectos de DMD con mutación non sense, análisis de las causas que condicionan la variabilidad en la respuesta y evaluación de estrategias destinadas a aumentar esta eficacia en mioblastos humanos y en el ratón que expresa la enfermedad.

Fechas: 2015- 2017

Costes: Aprox. 50.000 euros/ 2 años.

Patrocinadores: Asociación Duchenne Parent Project Spain

Localización: Hospital de la Vall d'Hebron, Barcelona; IQS

2. Reposicionamiento de Fármacos

Reposicionamiento es la identificación de nuevos usos para fármacos ya existentes en el Mercado, se trata del método de identificación más eficaz para la creación de nuevos tratamientos. Hoy en día alrededor del 50 % de los fármacos se han desarrollado mediante reposicionamiento.

Estos fármacos serán testados testados tanto en modelos in vitro (celular) como en modelo animal de ratones que expresan DMD.

Fechas: 2015-2017

Costes: 50.000 euros /2 años

Patrocinadores: Asociación Duchenne Parent Project Spain

Localización: Hospital de la Santa Creu I Sant Pau, Barcelona, España.

3. Testado de nuevas sustancias

Testado de nuevas sustancias con potencial terapéutico in vitro e in vivo para el tratamiento de la DMD/DMB. El objetivo del presente proyecto es modular la actividad de una diana terapéutica por medio de compuestos originales de bajo peso molecular consiguiendo así crear un nuevo medicamento que ayude a aumentar la esperanza de vida de los pacientes con DMD y DMB.

Fechas: 2015-2017

Costes: 50.000 euros /2 años

Patrocinadores: Asociación Duchenne Parent Project Spain

Localización: Instituto Biodonostia, San Sebastian, España.

4. Diagnóstico preventivo DMD/DMB

La Distrofia Muscular tipo Duchenne/Becker (DMD/DMB) es una enfermedad letal recesiva ligada al cromosoma X. Esto implica que una mujer portadora de DMD/DMB tiene un 50% de probabilidad de que sus hijos varones no presenten la enfermedad mientras que un 50% tendrán DMD/DMB. En cuanto a las hijas un 50% serán no portadoras y un 50% portadoras, en cada gestación. Existe una necesidad urgente de detectar a las mujeres portadoras con la finalidad de poder establecer el asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal, aún antes de tener el primer embarazo y ayudar a tomar decisiones sobre la maternidad. Aproximadamente el 70% de los resultados del diagnóstico de las madres con un hijo afectado de DMD/DMB son portadoras de Duchenne. Las pruebas genéticas pueden determinar si una madre es portadora, lo que puede ayudarle a tomar futuras decisiones.

Este estudio de referencia para la búsqueda de madres portadoras, y posibles casos de indicadores de la enfermedad que son fundamentales para la búsqueda de mejores tratamientos para la DMD, participarán unas 200 familias que contribuyen con datos clínicos y se trata de un estudio observacional, apoyado en el registro de pacientes que DPPE puso en marcha.

Se estudia a personas con DMD y a sus familiares con el fin de ayudar a los investigadores a identificar rasgos genéticos que puedan contribuir a bajar la incidencia de la enfermedad.

Este proyecto podría mejorar el estado actual de la investigación de la DMD permitiendo:

Un **diagnostico preventivo**

Un **mejor seguimiento de la enfermedad** y casos de madres portadoras sintomáticas.

Fechas: 2016-2020

Costes: 100.000 euros /4 años

Patrocinadores: Asociación Duchenne Parent Project Spain

Localización: Hospital de la Santa Creu I Sant Pau y Hospital de Vall d'Hebron, Barcelona, España

5. Inovación Tecnologica para DMD/DMB

Acercar la tecnología a la asistencia y a la educación del paciente con Distrofia Muscular de Duchenne es el objetivo de este nuevo proyecto realizado con el soporte de eurecat y el hospital Vall d'Hebron.

El objetivo principal del proyecto es **ayudar al mantenimiento del patrón de marcha normal** en la fase temprana de la distrofia Duchenne. Se trabajará en la adaptación de prótesis mínimamente invasivas que han demostrado su eficacia en otros casos de uso. Por otro lado, se buscará demostrar la influencia de mantener un patrón de marcha correcto en el retraso del deterioro funcional. Las tareas a desarrollar para la consecución del dicho objetivo son:

- Identificar los parámetros biomecánicos que permitan valorar, de manera precisa y reproducible, la evolución de la afectación funcional de la Distrofia muscular de Duchenne en estadios precoces.
- Benchmarking de ayudas técnicas disponibles que optimizan la energía consumida en la marcha para diferentes aplicaciones. Elección de la(s) prótesis que se consideren óptimas para la aplicación en Duchenne.
- Adaptación del o los modelos escogidos para el caso de uso pediátrico con DMD.
- Valoración Funcional Biomecánica de la marcha utilizando la(s) órtesis escogida(s) y su influencia en la marcha en estados precoces de Duchenne.

Costes: 45.000 euros / 2 años
Patrocinadores: eurecat
Fechas: 2016-2018
Localización: Barcelona, España

6. Programa Educacional: Docencia y formación

UNIVERSITAT DE BARCELONA

El objetivo es favorecer la transferencia del conocimiento en el campo tanto de la DMD como de la DMB. Para ello se está procediendo a la ejecución de diferentes eventos:

- Workshop anual con los investigadores de referencia españoles en estas dos enfermedades
- Congreso Duchenne 2018
- Curso de verano Universidad de Barcelona, Barcelona 2017
- Webinnars de interés educacional intermitentes

Costes: 100.000 euros
Patrocinadores/ Colaboradores: Facultat de Biologia, Universidad de Barcelona, Asociación Duchenne Parent Project Spain
Fechas: 2016-2018
Localización: Barcelona, España

Dra. Marisol Montolio

Directora Científica DPPE