



## LA CONEXIÓN ENTRE ENFERMEDADES RARAS Y ENFERMEDADES COMUNES: LA DISFUNCIÓN DE LA HOMEOSTASIS DEL COBRE Y LA MITOCONDRIA COMO MODELO

Francesc Palau Martínez (Instituto de Investigación Sanitaria Sant Joan de Déu y Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona)

### XVIII CONCURSO NACIONAL DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN EN CIENCIAS DE LA VIDA Y DE LA MATERIA

Convocatoria 2016

Bajo el término *enfermedades raras* se incluyen muchos trastornos diferentes, si bien cada una de ellas afecta a un número reducido de personas. Por el contrario, el conjunto de enfermedades comunes, que afectan a una parte importante de la población, está constituido por un menor número de trastornos. La investigación en enfermedades raras está ayudando a comprender mejor las enfermedades comunes que comparten un fenotipo similar. Podemos hablar de un espectro continuo entre la enfermedad rara o poco frecuente, en la que el gen mutante determina por sí solo la aparición de la patología, y la enfermedad común de mayor frecuencia, que depende de múltiples factores.

En el proyecto NeuroCobre se pretende estudiar esta conexión entre enfermedades raras y frecuentes en tres trastornos genéticos de interés que afectan el metabolismo del cobre y su relación con la mitocondria que son los orgánulos celulares que producen la energía en las células. Estos trastornos son dos enfermedades raras, Menkes y Wilson, causadas por mutaciones en los genes *ATP7A* y *ATP7B*, respectivamente, y la enfermedad de Parkinson genética PARK1 debida a mutaciones en el gen *SCNA* que codifica la alfa-sinucleína. El objetivo es explorar procesos celulares y moleculares relacionados con el metabolismo del cobre y la mitocondria, y conocer cuáles son los mecanismos patogénicos que comparten entre sí estas enfermedades mediante el análisis de modelos celulares generados para cada una de ellas. Además, y como objetivo de carácter clínico traslacional, pretendemos desarrollar una Comunidad de Pacientes de la enfermedad de Menkes en la plataforma de investigación RareCommons del Hospital Sant Joan de Déu, con el objetivo de estudiar la historia natural de esta enfermedad y fomentar la investigación clínica.

#### Dirección web del investigador:

[http://www.fsjd.org/research-groups\\_117198/117437](http://www.fsjd.org/research-groups_117198/117437)

---

\*Todos los derechos de propiedad intelectual son del autor. Queda prohibida la reproducción total o parcial de la obra sin autorización expresa del autor.

© FUNDACIÓN RAMÓN ARECES. Todos los derechos reservados.