Proyectos de investigación de los grupos del IBGM

Como parte de su actividad, algunos grupos de investigación del IBGM llevan a cabo proyectos de investigación en el ámbito de las ER. Desde el año 2017, al menos los siguientes:

- El grupo de Fisiopatología del Calcio Intracelular del IBGM investiga desde hace varios años el remodelado del calcio intracelular en cáncer y las enfermedades neurodegenerativas financiado por diferentes proyectos del Ministerio de Ciencia e Innovación y la Agencia Estatal de Investigación (PID2021-125909OB-100, RTI2018-099298-B-100, BFU2015-70131-R), lo que incluye el estudio de formas familiares raras, de estas enfermedades consideradas enfermedades raras, como el síndrome de Lynch y la Esclerosis Lateral Amiotrófica.

- Grupo de investigación sobre Fosfatasas del sistema inmune (Unidad de investigación de Inmunidad Innata e Inflamación), estudia el síndrome PAPA y el síndrome PAMI, causadas por mutaciones en la proteína PSTPIP1; así como la Fiebre Mediterránea Familiar, asociada a mutaciones en el gen que codifica para la proteína PYRINA.

- Grupo de investigación sobre Desarrollo y regeneración del oído interno (Unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad), que lleva a cabo un proyecto de investigación relacionado con la sordera adquirida por ruido.

- Grupo de investigación Splicing y Susceptibilidad al Cáncer (Unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad), que desarrolla proyectos de investigación en el ámbito del cáncer y que desde el año 2017 ha tenido proyectos activos por un importe de 509.200€, financiados por el Instituto de Salud Carlos III, la Junta de Castilla y León y la Comisión Europea. Contratos de apoyo tecnológico por un importe de 69.472€, con instituciones nacionales e internacionales para la investigación en las siguientes enfermedades raras: Síndrome de Li-Fraumeni, Síndrome de Lynch, Síndrome de Crigler-Najjar (Hiperbilirrubinemia hereditaria), Demencia Frontotemporal, Síndrome de CHARGE, Osteogénesis Imperfecta, Déficit en α1-antitripsina y Osteoporosis Hereditaria.

- Grupo de investigación de Genómica Biomédica (Unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad), que está llevando a cabo estudios en hipertensión endocraneal idiopática, neurodegeneración retiniana y distrofias hereditarias de la retina. El grupo coordina en Castilla y León el WP3 (enfermedades raras) del eje de Genómica del Proyecto de Infraestructura para la Medicina de Precisión aplicado a la Ciencia y la Tecnología (IMPaCT) financiado por el ISCIII (https://impact.isciii.es/).

- Grupo de investigación sobre Genética Molecular del Cáncer Hereditario (Unidad Genética Molecular de la enfermedad) que desarrolla el diagnóstico genético, como laboratorio de referencia, de muestras del programa de prevención del cáncer hereditario. Recibe dos subvenciones de la Consejería de Sanidad de

180.000€ y 76.800€. Las enfermedades raras que se estudian son: Poliposis hereditarias, Síndrome de Lynch, Cáncer de ovario epitelial de alto grado y cáncer gástrico difuso hereditario.

- El grupo de investigación de Terapia Celular (Unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad), en colaboración con el Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid y la spinoff Citospín, participa en la realización de un ensayo clínico para evaluar la eficacia y seguridad de las células mesenquimales en pacientes de nefritis lúpica, financiado por un proyecto de Investigación Clínica Independiente del ISCIII (ref. ICI20/00152, 86.900 euros).