

## Identificación del proyecto

### Título del proyecto

Patofisiología del ensamblaje del complejo III mitocondrial

### Expediente

PI12/00328

### Investigador Principal

Fernández-Vizarra Bailey, Erika Maria

## Descripción del proyecto

Las enfermedades mitocondriales (defectos en el sistema de fosforilación oxidativa, OxPhos) son la causa de síndromes a menudo graves. Por su presentación clínica heterogénea, el diagnóstico de dichas enfermedades es complicado y se basa en los hallazgos clínicos, alteraciones histológicas en músculo esquelético, déficits enzimáticos de los complejos OxPhos y mutaciones genéticas. En este proyecto proponemos: 1. Mejorar la calidad en el proceso asistencial al paciente con sospecha de enfermedad mitocondrial en la Comunidad de Aragón, mediante la introducción de la tercera etapa del diagnóstico no disponible hasta ahora. Optimizaremos el método de medida de las actividades enzimáticas en leucocitos de sangre periférica con el fin de disminuir la invasividad en el proceso diagnóstico. Crearemos una colección de células de pacientes a los que además se hará un seguimiento clínico más exhaustivo. Los pacientes con déficits de CIII que se encuentren se anadirán a las ya disponibles para el siguiente objetivo: 2. Estudio de la patofisiología de la biogénesis del Complejo III mitocondrial mediante la determinación de: 1) causas genéticas del déficit; 2) el orden de incorporación, las interacciones y la importancia de cada una de las subunidades estructurales en la vía de ensamblaje del complejo; 3) factores todavía desconocidos pero necesarios para la biogénesis del CIII y 4) el papel específico jugado por los factores de ensamblaje y chaperonas en los diferentes pasos del proceso de ensamblaje. Para el estudio, además de líneas celulares humanas derivadas de pacientes con déficit de CIII debido a mutaciones en el mtDNA como en el nuclear, se dispone de células de ratón mutantes en Mt-Cyb..

## Financiación



### Financiador

Instituto De Salud Carlos III

### Concedido global

102.850 €

**Este proyecto está cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). “Una manera de hacer Europa”**