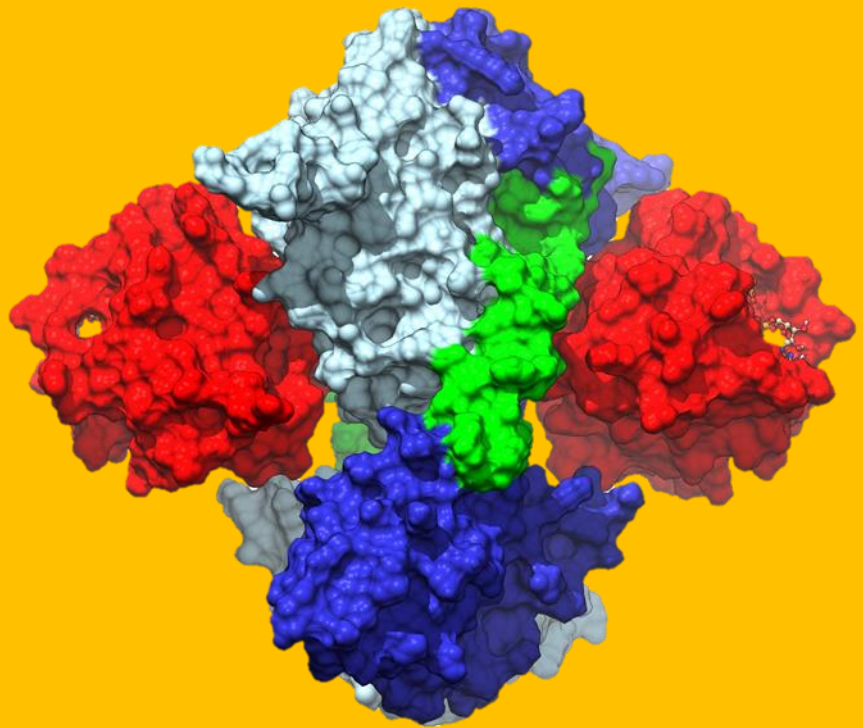


FIGTH-CNNM2

Proyecto de investigación sobre la hipomagnesemia primaria dominante con mutaciones en CNNM2



FIGTH-CNNM2

La hipomagnesemia primaria dominante es una patología muy poco frecuente causada por mutaciones en el gen CNNM2, que puede ocasionar hipomagnesemia, discapacidad intelectual y convulsiones.

Aunque se ha descrito que las mutaciones de CNNM2 alteran la reabsorción renal de magnesio, los mecanismos que explican la enfermedad son poco conocidos.

Actualmente, no existen protocolos clínicos para el diagnóstico y seguimiento de pacientes con mutaciones en CNNM2.

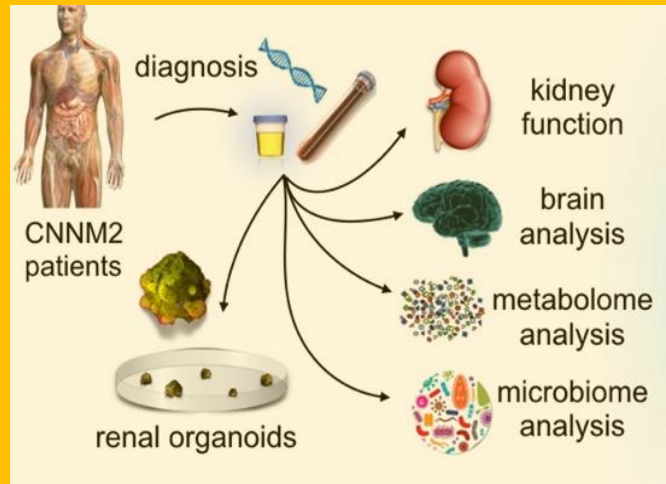


¿QUÉ OBJETIVO PERSIGUE EL PROYECTO?

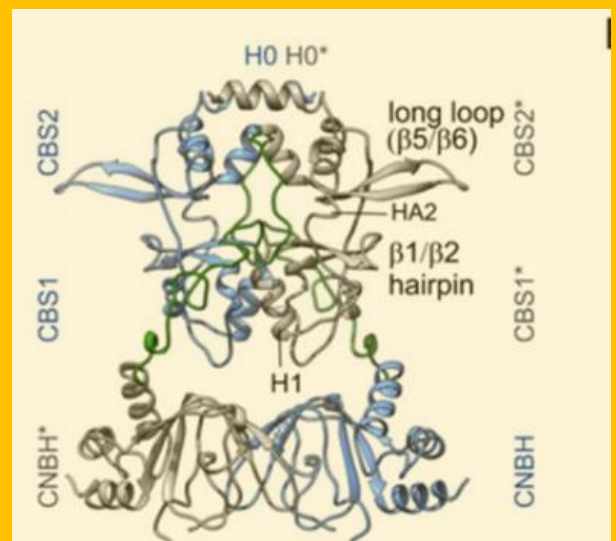
El objetivo es mejorar el diagnóstico y la comprensión de la enfermedad asociada a CNNM2 mediante técnicas integradas estructurales, funcionales y bioquímicas.

OBJETIVOS CLAVE

Diagnóstico CNNM2. Mediante el fenotipado sistemático de pacientes con CNNM2, se desarrollará un nuevo protocolo de diagnóstico. Las células madre derivadas de pacientes se almacenarán en un biobanco.

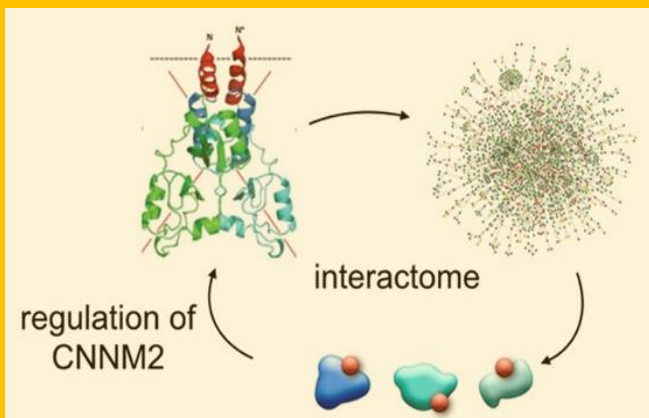


Estructura CNNM2. Se definirá la estructura de la proteína CNNM2 para comprender el impacto de las mutaciones del paciente en el plegamiento y la actividad de las proteínas.

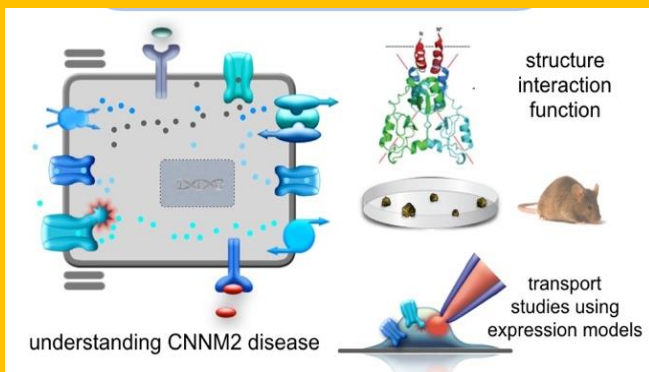


OBJETIVOS CLAVE

CNNM2 Interactoma. Mediante análisis proteómico, mapearemos el interactoma CNNM2 completo y examinaremos el papel de las proteínas que interactúan con CNNM2 y la señalización celular. Esperamos obtener información importante sobre la regulación de CNNM2 que pueda explicar los defectos moleculares causados por mutaciones CNNM2 en la señalización celular.



Función CNNM2. Usando modelos avanzados de células, tejidos y animales, se descubrirá la función CNNM2 para comprender la función de transporte de Mg^{2+} alterada en pacientes que albergan mutaciones en CNNM2.



MIEMBROS DEL CONSORCIO FIGTH-CNNM:

Radboudumc

Prof. Dr. **Joost G.J. Hoenderop**. Radboud university medical center

Dr. **Jeroen H.F. de Baaij**. Radboud university medical center.

CHARITÉ
UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN

Prof. Dr. **Dominik Müller**. Charité University Medicine Berlin

CIC bioGUNE
Biozientzietako Ikerkuntza Kooperatiboko Zentroa
Centro de Investigación Cooperativa en Biociencias

Prof. Dr. **Luis Alfonso Martinez- Cruz**. CIC bioGUNE, Technological Park of Bizkaia

McGill

Prof. Dr. **Michel Tremblay**. McGill University Department Biochemistry Goodman Cancer

Osakidetza



Departamento de Salud

Javier de las Heras. Osakidetza-Hospital de Cruces. Unidad de enfermedades metabólicas hereditarias.

hipofam
Asociación para la información y la investigación de la hipomagnesemia familiar

Antonio Cabrera. Asociación Hipofam

ERKNet

The European Rare Kidney Disease Reference Network

Franz Schaefer. ERKNet coordinator

¿CÓMO PUEDE AYUDAR FIGHT-CNNM2 A LOS PACIENTES?

La mejora del conocimiento de la enfermedad, puede abrir la puerta a mejores tratamientos en el futuro.

La participación de la asociación de pacientes en este proyecto, aporta la visión de los afectados a la dirección del proyecto, para que los objetivos del proyecto se adapten a las necesidades de los pacientes.

FIGTH-CNNM facilitará la creación de una comunidad de pacientes con esta patología, en donde se pueda ofrecer apoyo mutuo e intercambiar impresiones, experiencias, hacer preguntas a otros afectados, etc.

Se ha creado la comunidad Hipomagnesemia familiar en la plataforma Rare Connect. Mediante esta plataforma es posible contactar con otros pacientes y compartir datos e informaciones.



¿CÓMO PUEDEN AYUDAR LOS PACIENTES A FIGHT-CNNM2?

La hipomagnesemia primaria dominante, es una enfermedad muy poco frecuente y no existe un registro de pacientes con un número suficiente para validar completamente los resultados que obtengamos. Cuanto más amplia sea la base poblacional sobre la que se base el proyecto, más fiable será el resultado. Por ello necesitamos aumentar el número de pacientes. Si usted es un paciente con Hipomagnesemia primaria dominante o es médico y tiene pacientes de esta patología, contacten con FIGHT-CNNM2 para poderlos incluir en nuestro registro y que formen parte de este proyecto.

CONTACTO:

Coordinación de FIGHT-CNNM2:

Prof. Dr. Joost G.J. Hoenderop

email: Joost.Hoenderop@Radboudumc.nl

Asociación de pacientes :

Hipofam – Asociación para la información y la investigación de la hi familiar

email: tecnico@hipofam.org

