

## NOTA DE PREMSA

### LA FUNDACIÓ DOCÈNCIA I RECERCA MÚTUATERRASSA LIDERA UNA INVESTIGACIÓ SOBRE EL CADASIL MITJANÇANT UNA PLATAFORMA DE MICROMEENATGE

L'equip de recerca, liderat pel Dr. Israel Fernández, compta també amb la col·laboració d'investigadors de l'Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques i del Vall d'Hebron Institut de Recerca

El laboratori de Farmacogenòmica i Genètica Neurovascular de la Fundació Docència i Recerca de MútuaTerrassa (FMT) ha obert recentment un projecte a Precipita, la primera plataforma pública de finançament col·lectiu per a projectes científics, per recaptar fons per a la recerca en CADASIL -una malaltia genètica sense tractament-. L'equip, integrat per 4 investigadors provinents de la Fundació Docència i Recerca MútuaTerrassa -Dr. Israel Fernández i Dra. Elena Muiño-, de l'Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques (IMIM) -Dr. Jaume Roquer- i del Vall d'Hebron Institut de Recerca -Dr. Joan Montaner-, té l'objectiu d'ajudar a comprendre la causa d'aquesta malaltia.

El CADASIL és la causa més freqüent de demència vascular hereditària, la principal causa d'infarts cerebrals d'origen genètic i una malaltia incapacitant a edats força primerenques. Està causada per mutacions en el gen *NOTCH3* però actualment es desconeix per quin motiu aquestes mutacions la produeixen, fet que dificulta la possibilitat de trobar un tractament efectiu. Malgrat això, recentment l'equip de la Fundació Docència i Recerca MútuaTerrassa ha descobert que existeix una proteïna que pot intervenir en l'aparició d'aquesta malaltia i per això pretén analitzar-la per tal de verificar la seva associació a la patologia.

La singularitat del projecte rau en el fet que actualment no existeix cap tractament per a la malaltia i amb la investigació d'aquest equip es podria contribuir a descobrir-ne la seva causa i en conseqüència podrien donar-se noves possibilitats per trobar algun tractament efectiu.

Recentment, mitjançant les aportacions a través de la plataforma [Precipita](#), ja s'ha assolit l'objectiu mínim (1.000 €) consistent en poder finançar l'estudi de l'efecte de la proteïna en pacients amb CADASIL i determinar si intervé en el desenvolupament de la malaltia. Si s'assoleix -en el transcurs dels 45 dies que resten per a la seva finalització- l'objectiu òptim (6.000 €) serà possible analitzar el gen sencer *NOTCH3* per descartar que altres possibles mutacions poguessin ocasionar interpretacions errònies dels resultats i posteriorment realitzar l'estudi a més pacients i establir així conclusions més consistents. Finalment, si es supera aquest objectiu, es podrien realitzar nous estudis *in vitro* per analitzar possibles inhibidors de la proteïna d'interès i estudiar si aquests podrien ser beneficiosos en el tractament del CADASIL.

*Precipita és una plataforma -en funcionament des de finals del 2014- especialitzada en promoure el finançament col·lectiu de la ciència. Aplega projectes de diferent envergadura, de diverses disciplines que aborden diferents problemes i necessitats i que gràcies al suport de les aportacions altruistes*

*podran experimentar un nou impuls en termes de recerca i investigació. Es tracta de la primera plataforma pública de finançament per a projectes científics gestionada per la Fundación Española para la Ciencia y la Tecnología (FECYT).*

<http://www.precipita.es/proyecto/cadasil-una-enfermedad-genetica-sin-tratamiento.html>

**Per a més informació i gestió d'entrevistes:**

**MÚTUATERRASSA**

Anna Folch i Filella  
Directora de Comunicació, RP i Protocol  
93 736 50 24  
[anna.folch@mutuaterrassa.es](mailto:anna.folch@mutuaterrassa.es)

**VALL D'HEBRÓN INSTITUT DE RECERCA (VHIR)**

Fran Garcia  
Unitat de Comunicació i Imatge  
672 204 546  
[fran.garcia@vhir.org](mailto:fran.garcia@vhir.org)

**INSTITUT HOSPITAL DEL MAR D'INVESTIGACIONS MÈDIQUES (IMIM)**

Rosa Manaut  
Responsable Comunicació  
93 316 07 07  
[rmanaut@imim.es](mailto:rmanaut@imim.es)

Terrassa, 18 de març de 2016