

## OTRAS DISPOSICIONES

DEPARTAMENTO DE SALUD

3587

*RESOLUCIÓN de 12 de junio de 2017, del Viceconsejero de Salud, por la que se conceden las ayudas a proyectos de investigación en enfermedades raras.*

Por Orden de 4 de octubre de 2016, el Consejero de Salud, aprueba la convocatoria de ayudas a proyectos de investigación en enfermedades raras, publicada en el BOPV n.º 194, de 13 de octubre de 2016.

El artículo 14 de dicha Resolución establece que las Ayudas serán otorgadas por el Viceconsejero de Salud, a propuesta de la Comisión de valoración, mediante Resolución que será publicada en el BOPV.

Conocidas las solicitudes presentadas, analizada la propuesta de la Comisión de Valoración y de conformidad con la misma,

### RESUELVO:

Primero.– Financiar los proyectos de investigación que se indican en el Anexo I.

Segundo.– Desestimar las solicitudes que figuran en el Anexo II.

Tercero.– Contra la presente Resolución, de acuerdo al artículo 14.3 de las bases reguladoras, podrán la entidades solicitantes interesadas interponer recurso de alzada.

En Barakaldo, a 12 de junio de 2017.

El Viceconsejero de Salud,  
IGNACIO JESÚS BERRAONDO ZABALEGUI.

lunes 17 de julio de 2017

## ANEXO I

## RELACIÓN DE PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN PRESENTADOS A LA CONVOCATORIA DE ENFERMEDADES RARAS QUE HAN SIDO FINANCIADOS

Título: <b>ANÁLISIS DEL PAPEL DE LA CALPAINA3 EN LA REGULACIÓN DE LAS CÉLULAS SATÉLITE MUSCULARES</b>	
<b>Entidad beneficiaria</b>	<b>Subvención (€)</b>
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia	40.541,34

Título: <b>DESCUBRIMIENTO DE NUEVOS FARMACOS PARA OSTEOGENESIS IMPERFECTA</b>	
<b>Entidad beneficiaria</b>	<b>Subvención (€)</b>
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	45.738,94

Título: <b>HISTIOCITOSIS:ESTUDIO DE NUEVAS HERRAMIENTAS DIAGNÓSTICAS Y DIANAS TERAPÉUTICAS</b>	
<b>Entidad beneficiaria</b>	<b>Subvención (€)</b>
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	47.797,60

Título: <b>TERAPIA GENICA EN PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO: DESARROLLO EXPERIMENTAL BASADO EN CRISPR/CAS9 Y VECTORES NO VIRALES</b>	
<b>Entidad beneficiaria</b>	<b>Subvención (€)</b>
OSI Araba (Coord.)	16.772,03
UPV/EHU	43.296,00

Título: <b>TOWARDS A PERSONALIZED TREATMENT OF HOMOCYSTINURIA. PATHOGENIC EFFECT OF THE IBERIAN MUTATIONS ON THE CBS ENZYME</b>	
<b>Entidad beneficiaria</b>	<b>Subvención (€)</b>
CIC bioGUNE (Coord.)	14.539,89
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	18.150,00

lunes 17 de julio de 2017

## ANEXO II

## RELACIÓN DE PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN PRESENTADOS A LA CONVOCATORIA DE ENFERMEDADES RARAS DESESTIMADOS POR FALTA DE DOTACIÓN PRESUPUESTARIA:

ENTIDAD SOLICITANTE	TÍTULO
Achucarro Basque Center for Neuroscience	Efecto de la neuroinflamación y la gliosis sobre las sinapsis y circuitos cerebrales en un modelo del síndrome de Dravet
Achucarro Basque Center for Neuroscience Fundazioa	La enfermedad de Mcardle o glucogenosis tipo V es más que una patología muscular
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	Estudio molecular del limbo esclero-corneal para el tratamiento de la enfermedad rara "deficiencia de células madre limbares"
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	Trasplante de precursores hematopoyéticos autólogo en el tratamiento de enfermedades raras: reconstitución del pool de células NK y citoquinas involucradas en la generación de células NK "memoria-like".
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	Aproximación terapéutica y estudio del mecanismo patogénico de la laminopatía progeroide causada por la mutación D300N del gen LMNA
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	Evolución a largo plazo de los pacientes con síndrome de Bartter (SB)
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	Búsqueda dirigida de nuevos compuestos terapéuticos para la Distrofia muscular de Duchenne
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	La podocalicina como posible diana terapéutica en linfomas de células B raros
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	El impacto psicosocial de la enfermedad de Huntington en los pacientes y sus familias: implicaciones para el cuidado asistencial
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	Abordaje integral de la enfermedad de SANFILIPPO (MPS III): evaluación clínica, neuropsicológica y de conectividad cerebral en pacientes y su entorno familiar
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	Alteraciones genéticas en adenomas hipofisarios en niños y su repercusión clínica
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	Implementación de la NGS para el correcto diagnóstico y manejo terapéutico de las anomalías de la diferenciación sexual
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia	Caracterización de la alteración de la estructura del sarcómero en las distrofias de cinturas tipo 2a (LGMD2A) para la validación de su corrección por potenciales vías terapéuticas

lunes 17 de julio de 2017

ENTIDAD SOLICITANTE	TÍTULO
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia	Establecimiento de una nueva estrategia terapéutica basada en la inhibición de la auto-renovación en glioblastoma multiforme
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia	Estudio del perfil metabolómico de la esclerosis lateral amiotrófica en busca de biomarcadores y vías patogénicas
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia	Distrofias hereditarias de la retina: diagnóstico y nuevos tratamientos.
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia	Desarrollo de una nueva terapia farmacológica frente a la Distrofia muscular de Duchenne
Centro Vasco de Transfusión y Tejidos Humanos	Modelar inmunodeficiencias relacionadas con defectos en las células NK en una placa petri
OSI Araba	Identificación de biomarcadores implicados en el desarrollo de la polineuropatía amiloidótica familiar con alteración VAL50MET en el gen TTR
OSI Barrualde Galdakao	Búsqueda activa de casos entre los familiares de pacientes diagnosticados de fibrosis pulmonar idiopática en la C.A. Vasca y en la C. Foral de Navarra
OSI Bilbao Basurto	Desarrollo de un modelo celular para el análisis funcional de mutaciones en el gen NTRK1 causantes de insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis (CIPA).
UPV/EHU	Identification of angelman syndrome UBE3A substrates in patient-derived dental pulp stem cells
UPV/EHU	Next generation sequencing aplicado a la búsqueda de nuevas herramientas diagnósticas no invasivas en meduloblastoma pediátrico
UPV/EHU	Fibrosis quística: desarrollo de modelos celulares personalizados.
UPV/EHU	Efecto neuroprotectos de la terapia combinada frente al infarto neonatal
UPV/EHU	Hacia una mejora en el manejo de la enfermedad de Huntington: validación de factores modificadores de la edad de inicio

lunes 17 de julio de 2017

RELACIÓN DE PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN PRESENTADOS A LA CONVOCATORIA DE ENFERMEDADES RARAS DESESTIMADOS POR NO ALCANZAR LA VALORACIÓN MÍNIMA ESTABLECIDA EN EL ARTÍCULO 12.3 DE LA CONVOCATORIA:

ENTIDAD SOLICITANTE	TITULO
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces	Contribución de las mutaciones patogénicas en el origen de las demencias de aparición precoz, realizando estudios funcionales en las variantes que se hallan con el análisis por medio de un panel de genes
Asociación Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia	Nueva estrategia terapéutica dual para las enfermedades hepáticas poliquísticas basadas en inhibidores HDAC6 derivados del UDCA
Universidad de Deusto	Sistema colaborativo para esclerodermia: optimización del tratamiento
Universidad de Deusto	(APP)oyo social para personas con enfermedades raras mediante una aplicación móvil