



ASOCIACIÓN

Por la **SONRISA** de **ELENITA**
y la cura de **IRF2BPL**



ELENA

PINEDA HERNÁNDEZ
EN LA BÚSQUEDA DE NUESTRA CURA

www.porlasonrisadeelenita.es



ELENA -MI HISTORIA

Hola soy Elena, tengo 6 años. Nací el 6 de abril de 2017, siendo una niña grande y muy risueña.

¡¡Durante todos estos años me he desarrollado con completa normalidad, consiguiendo todos los hitos!! Empecé a andar con tan sólo 10 meses, momento en el que se terminó la tranquilidad en casa. ¡¡Siempre he sido una niña muy curiosa e inquieta, y la más feliz del mundo!!

El año pasado comencé a andar perdiendo un poco la coordinación, cosa que llamó la atención a mis padres y a mi seño. Por lo que comenzaron nuestras visitas a neuropediatría.

Durante este año me han hecho muchas pruebas, y todas iban saliendo bien. Pero en la última prueba genética **encontraron una mutación genética IRF2BPL (NEDAMSS)**. Esta mutación es un desorden del neurodesarrollo con regresión, movimientos anormales, pérdida de habla y epilepsia.



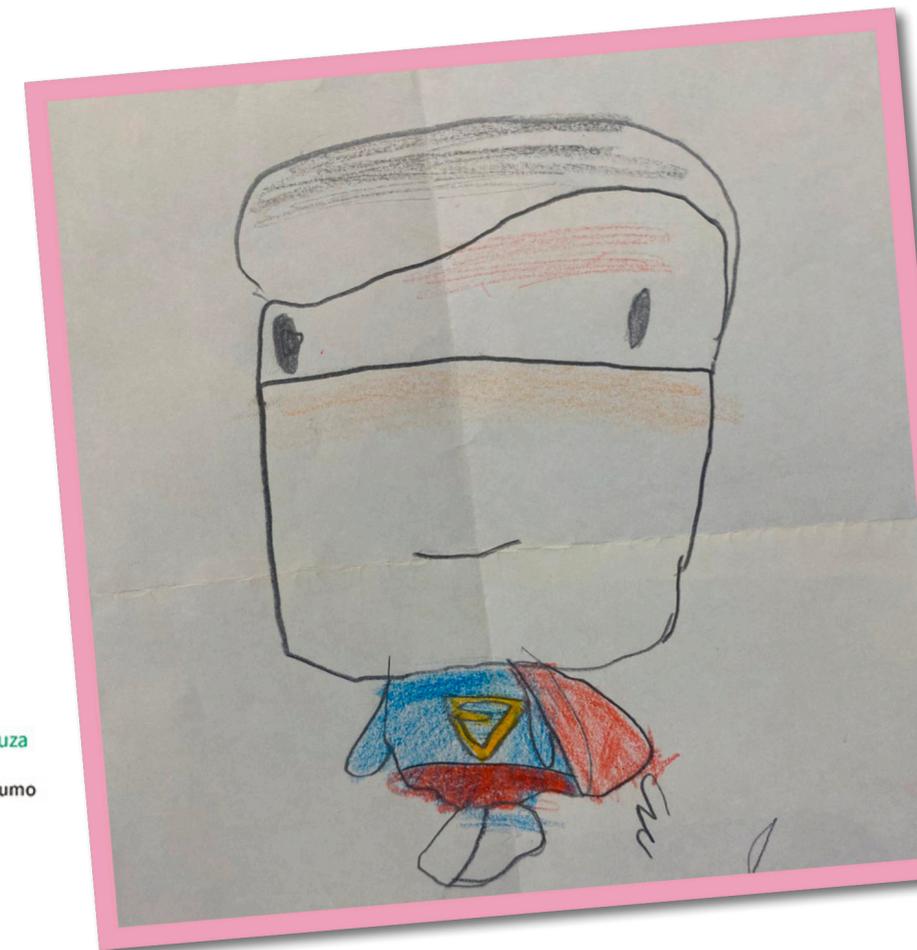
ELENA -MI RARA ENFERMEDAD- NEDAMSS

NEDAMSS (desorden del neurodesarrollo con regresión, movimientos anormales, pérdida del habla y epilepsia) es una enfermedad rara causada por mutaciones en heterocigosis del gen IRF2BPL (OMIM 618088). Este gen se expresa en numerosos tejidos, incluyendo el sistema nervioso.

Actualmente **existen tres vías de investigación para la cura de la enfermedad de Elena** y para ellas os pedimos vuestra colaboración, para que nuestra asociación sea también una vía de financiación y aporte activo.



ASOCIACIÓN
Por la SONRISA de ELENITA
y la cura de IRF2BPL



LÍNEA DE INVESTIGACIÓN 1

UNIVERSIDAD DE MURCIA

El presente proyecto pretende desarrollar modelos de pez cebra deficientes en *Irf2bpl* así como que sobreexpresen las variantes de los pacientes con el fin de determinar la patogenicidad de las mismas e identificar fármacos que puedan reposicionarse para tratar esta enfermedad.

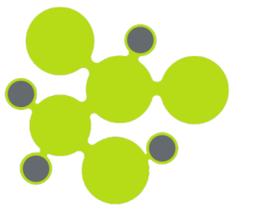


Si quieres ampliar información sobre esta línea de investigación sigue el QR o haz click aquí:

<https://bit.ly/46sFb6c>

UNIVERSIDAD DE
MURCIA



IMIB 
Instituto Murciano de
Investigación Biosanitaria
Pascual Parrilla



LÍNEA DE INVESTIGACIÓN 2

BIMSB - BERLÍN

El equipo liderado por Pawel Lisowski, genera líneas de células madre informadoras, precursores neuronales (NPC), neuronas 2D y organoides cerebrales 3D, derivados de iPSC y ESC para el modelado preciso de enfermedades basado en células madre, detección de drogas de alto contenido, reutilización de drogas y para probar la caja de herramientas de edición de genes adaptada al paciente.



Si quieres ampliar información sobre esta línea de investigación sigue el QR o haz click aquí:

<https://www.functionalgenomics.pl/>



Berlin Institute
for Medical
Systems Biology

Dr. Paweł Lisowski



LÍNEA DE INVESTIGACIÓN 3

GENyO - GRANADA

El proyecto tiene dos aproximaciones. La primera es crecer líneas celulares con las variantes particulares de los pacientes como modelo de IRF2BPL. Estas líneas se utilizarán para testar y validar posibles fármacos reposicionados al tratamiento de la enfermedad (en colaboración con el Dr. Victoriano Mulero, Murcia). En una segunda aproximación, Thomas está modelando la estructura de la proteína IRF2BPL y prediciendo su perfil de interacción con otras proteínas, para encontrar nuevas dianas de terapia.



Si quieres ampliar información sobre esta línea de investigación sigue el QR o haz click aquí:

<https://www.genyo.es/>



CENTRO PFIZER-UNIVERSIDAD DE GRANADA-JUNTA DE ANDALUCÍA
DE GENÓMICA E INVESTIGACIÓN ONCOLÓGICA



Fundación Pública Andaluza
Progreso y Salud
Consejería de Salud y Consumo

Dr. Thomas Widmann



PARA LLEVAR A CABO
ESTAS DOS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN
NECESITAMOS FINANCIACIÓN.

¿NOS AYUDAS?
**GRACIAS POR LA MEJOR
DE TUS SONRISAS**

NÚMERO DE CUENTA:

IBAN: ES46-0049-0004-9121-1462-2245

SWIFT: BSCHEMM

www.porlasonrisadeelenita.es

CIF: G56434566

TEL: 679 485 257



“LA CIENCIA ES EL FARO QUE GUÍA NUESTRAS MANOS
PARA SALVAR VIDAS, TRANSFORMANDO EL MISTERIO EN
ESPERANZA Y EL CONOCIMIENTO EN SALVACIÓN.”

