



SPG4 es el subtipo más frecuente de PEF. Una malformación genética causa la producción insuficiente de una proteína llamada espastina. Hay evidencia en estudios in vitro e in vivo de que fármacos inhibidores de la nedilación pueden regular la espastina a niveles casi normales.

El consorcio euroSPG4, compuesto por investigadores, médicos y pacientes, aspira a proporcionar una cura de la causa que lo produce abordando los siguientes objetivos:



Disponibilidad de un fármaco de recuperación de espastina para terapia de pacientes de PEF.



Un concepto para el seguimiento de recuperación de espastina en muestras de sangre para guiar en el desarrollo de la terapia.



Prueba de seguridad y de recuperación de espastina en ensayos clínicos.







