

Resolución de la IX Convocatoria de Ayudas a la Investigación de Fundación FEDER

7 ayudas dirigidas al diagnóstico de enfermedades raras

D Ayuda de 40.000€

Route of Analysis and Discovery for Molecular and Phenotypic Targets in SCN8A

Investigador/a Principal: Antonio Gil Nagel

Centro: Fundación Iniciativa para las Neurociencias, Servicio de neurología del h. Ruber Internacional

Entidad de pacientes: SCN8A España

D Ayudas de 25.000€

Volumetría cerebral longitudinal en trastornos relacionados con GNAO1: correlaciones con fenotipos clínicos.

Investigador/a Principal: Juan Darío Ortigoza Escobar

Centro: Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona

Entidad de pacientes: GNAO1 ESPAÑA

Creación de un score para el diagnóstico precoz para pacientes pediátricos con Síndrome de Brugada

Investigador/a Principal: Georgia Sarquella Brugada

Centro: Hospital Sant Joan de Déu – Universitat de Barcelona

Entidad de pacientes: SAMS - Síndromes Arrítmicos relacionados con la Muerte Súbita

Caracterización Psicopatológica y Cognitiva del Síndrome KBG: Hacia una Mejor Comprensión y Diagnóstico

Investigador/a Principal: Carmen Manso Bazús

Centro: Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí de Sabadell

Entidad de pacientes: Asociación Española Síndrome KBG

Protocolo para el diagnóstico precoz de causas sensoriales ocultas de nistagmus infantil

Investigador/a Principal: Susana Noval

Centro: Hospital Universitario La Paz

Entidad de pacientes: Fundación Lucha Contra La Ceguera

Identificación no invasiva y precoz mediante espectroscopía Raman del retinoblastoma

Investigador/a Principal: Mònica Roldan Molina

Centro: Hospital Sant Joan de Déu

Entidad de pacientes: Fundació La Nineta dels Ulls

Búsqueda de marcadores de fibrosis y de trampas extracelulares de neutrófilos en pacientes y portadores de déficit de lipasa ácida lisosomal y otras disfunciones hepáticas asociadas a esteatosis

Investigador/a Principal: Pilar Giraldo Castellano

Centro: Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher y otras Lisosomales FEETEG

Entidad de pacientes: Asociación Española Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal

6 ayudas dirigidas al tratamiento de enfermedades raras

D Ayuda de 40.000€

Estrategia preclínica de Terapia Génica para el Síndrome de Wolfram

Investigador/a Principal: Assumpció Bosch Merino

Centro: Universitat Autònoma de Barcelona

Entidad de pacientes: Alianza de familias afectadas por el síndrome de Wolfram

D Ayudas de 25.000€

Nuevas estrategias de diagnóstico y tratamiento en osteosarcoma

Investigador/a Principal: María Dolores Mayán Santos

Centro: Grupo CellCOM. CINBIO. Universidad de Vigo

Entidad de pacientes: Asociacion de Sarcomas Grupo Asistencial-ASARGA

Terapia génica de distrofias retinianas utilizando el sistema CRISPR

Investigador/a Principal: Nicolás Cuenca Navarro

Centro: Universidad de Alicante

Entidad de pacientes: Asociación ES Retina

Uso de la inteligencia artificial y biomarcadores de plasma para diagnóstico y tratamiento de malformaciones arteriovenosas en HHT

Investigador/a Principal: Luisa-María Botella

Centro: Centro de Investigaciones Biológicas Margarita Salas, CSIC

Entidad de pacientes: Asociación HHT España

Matemáticas contra la Displasia Fibrosa: identificación de biomarcadores y optimización de tratamientos.

Investigador/a Principal: Magdalena Caballero Campos

Centro: Universidad de Córdoba

Entidad de pacientes: Asociación de displasia fibrosa

Una luz al final del túnel: nanovehículos oftálmicos para tratar las distrofias de retina

Investigador/a Principal: Regina Rodrigo

Centro: Centro de Investigación Príncipe Felipe

Entidad de pacientes: Retina comunidad valenciana

6 ayudas dirigidas a enfermedades raras con prevalencia de 1-9/1.000.000 o inferior

D Ayuda de 40.000€

Identificación de nuevas herramientas terapéuticas para el tratamiento de las alteraciones en el metabolismo mitocondrial del azufre.

Investigador/a Principal: Laura Jiménez Sánchez

Centro: Instituto de Investigación Biosanitaria de Granada

Entidad de pacientes: Asociacion de enfermedades raras y discapacidad, PANIDE

D Ayudas de 25.000€

Descifrando el mapa del cerebro en el síndrome de Kleefstra: de la transcriptómica espacial a nuevas dianas terapéuticas

Investigador/a Principal: María José Barrero Núñez

Centro: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III

Entidad de pacientes: Asociación Kleefstra España

Desarrollo y validación de una intervención sanitaria a las personas con nevus congénito gigante, sus familias y su entorno académico y de atención a la salud

Investigador/a Principal: Melinda González Concepción

Centro: Universidad de Barcelona

Entidad de pacientes: Asociación de Nevus Gigante Congénito

Pharmacological therapy for mitochondrial DNA depletion/deletions syndrome due to a novel defect of purine nucleotide metabolism

Investigador/a Principal: Agustín Hidalgo Gutierrez

Centro: Centro de Investigación Biomédica-Instituto de Investigación Biosanitaria de Granada

Entidad de pacientes: Asociacion de enfermedades neuromusculares de Córdoba

Estudio de las bases moleculares y neurales del síndrome de Lamb-Shaffer, una enfermedad ultra-rara con discapacidad intelectual y de aprendizaje.

Investigador/a Principal: Aixa V. Morales García

Centro: Instituto Cajal

Entidad de pacientes: Asociación Española de Síndrome de Lamb-Shaffer

Precision modelling of FHHNC using genetically engineered patient-derived renal organoids

Investigador/a Principal: Anna Meseguer Navarro

Centro: Vall d'Hebron Instituto de Investigación

Entidad de pacientes: Asociación para la información y la investigación de la hipomagnesemia familiar

1 ayuda dirigida a la movilidad del personal investigador

Una de las 2 ayudas dirigidas a la movilidad del personal investigador ha quedado desierta

D Ayudas de 10.000€

Score de daño cerebral prequirúrgico para recién nacidos con cardiopatía congénita utilizando herramientas de inteligencia artificial

Investigador/a Principal: Marta Camprubí Camprubí

Centro: Hospital Sant Joan de Déu

Entidad de pacientes: Fundación Menudos Corazones

3 ayudas dirigidas a proyectos de investigación psicológica y social en enfermedades raras

D Ayudas de 5.000€

Evolución de la psicopatología del niño al adulto con Síndrome de Williams - Beuren.

Investigador/a Principal: Débora Pérez García

Centro: Universitat Autònoma de Barcelona

Entidad de pacientes: Associació Catalana Síndrome Williams

Necesidades de las familias de personas con una enfermedad rara visual en el contexto educativo

Investigador/a Principal: Carmen María Gómez Navarro

Centro: Universidad de Murcia

Entidad de pacientes: Retina Murcia

La resiliencia, adaptación y satisfacción familiar median las relaciones del nivel comunicativo de las personas con síndrome de Angelman y la sobrecarga y estrés de los cuidadores principales

Investigador/a Principal: María Luisa Gómez Taibo

Centro: Universidad de A Coruña

Entidad de pacientes: Asociación síndrome de Angelman

Aclaración adicional:

De conformidad con lo establecido en el apartado 3, “AYUDAS”, de las Bases de la IX Convocatoria, donde se indica que:

“En caso de que alguna línea de investigación quedara desierta, será el Patronato de la Fundación FEDER quien decida sobre el importe no asignado en esta convocatoria entre una de las dos siguientes opciones:

- a) *destinarlo en su totalidad a financiar un proyecto adicional a los establecidos en este apartado 3 y que haya obtenido la siguiente mayor puntuación, o bien*
- b) *destinarlo en su totalidad a la siguiente convocatoria.”*

En aplicación de esta previsión, y dado que una de las ayudas dirigidas a la movilidad del personal investigador, por un importe de 10.000 €, ha quedado desierta, el Patronato de la Fundación FEDER ha acordado distribuir dicho importe de la siguiente manera:

(i) Asignar 5.000 € al proyecto de investigación psicológica y social titulado “La resiliencia, adaptación y satisfacción familiar median las relaciones del nivel comunicativo de las personas con síndrome de Angelman y la sobrecarga y estrés de los cuidadores principales”, por haber obtenido la siguiente mayor puntuación entre los proyectos presentados, y

(ii) Reservar los 5.000 € restantes para su asignación en la próxima convocatoria.

Junio 2025

Convocatoria evaluada por el Instituto de Salud Carlos III



Instituto de Salud Carlos III