Proyecto de investigación

Título

Estudio multicéntrico en aciduria glutárica tipo I: Caracterización clínica, radiológica y neurocognitiva. Elaboración de un registro nacional

Descripción

La iniciativa de este estudio parte de la demanda tanto de las familias de los niños afectados, representados por la Asociación de familias GA1 (registro Nacional de Asociaciones 613620), como de los profesionales implicados en su asistencia, con el fin de conocer más sobre la historia natural de esta enfermedad. Para ello, proponemos la creación de una red de trabajo donde nuestra unidad, Centro de referencia Nacional y Europeo para Enfermedades Metabólicas Hereditarias, establezca lazos de unión con otros centros y sus pacientes.

Objetivos:

1. Crear un Registro Nacional de la GA-1
2. Describir la historia Natural de la GA-1
3. Estudiar las características Neurorradiológicas de los niños con GA-1
4. Realizar Valoraciones neurocognitivas a todos los niños diagnosticados con GA-1 de España.

Periodo de ejecución: 01/10/2019 – 01/10/2022

Financiación: Fundación Mutua Madrileña

Investigador principal: Berta Zamora Crespo