



# Fundación para el Progreso de la Pediatría

## BECA para proyecto de Investigación Pediátrica

### OBJETIVO

**Identificar pacientes con hallazgos clínicos/bioquímicos compatibles con Raquitismo Hipofosfatémico Familiar Ligado al X, confirmar con el estudio genético-molecular e iniciar el tratamiento más óptimo disponible.**

La Beca va dirigida a los miembros de la Sociedad de Pediatría de Aragón, La Rioja y Soria.

IMPORTE: **4.000 €**

### BASES

Tema del proyecto de investigación (Resumen):

El raquitismo hipofosfatémico ligado al X (RHLX) es un trastorno crónico y progresivo de pérdida renal de fosfato y constituye la forma más frecuente de raquitismo hipofosfatémico hereditario (raquitismo resistente a la vitamina D). Actualmente, la incidencia estimada del XLHR es de 1:20.000-26.000. El RHLX se debe a variantes patogénicas (se han identificado más de 300) del gen *PHEX*, que dan lugar a un aumento en las concentraciones plasmáticas del factor de crecimiento fibroblástico FGF23. La mayoría de las variantes patogénicas (80%) se heredan de uno de los progenitores, siendo el resto "de novo". Actualmente es universalmente admitido que la enfermedad está infra-diagnosticada, lo que supondría que muchos pacientes afectados no estarían recibiendo el tratamiento adecuado, especialmente en la edad pediátrica, con el que se podrían evitar las complicaciones evolutivas de la enfermedad (deformidades, fracturas espontáneas, artropatía, entesopatía, etc.). Además la aparición de nuevas terapias (p.e. anticuerpos monoclonales frente al FGF23) han mejorado el pronóstico de la enfermedad, evitando la aparición de complicaciones a largo plazo.

Para solicitar este premio es necesario que el primer firmante sea miembro de la SPARS

El proyecto de investigación se llevara a cabo en el ámbito de la SPARS, será dirigido por el profesor Feliciano Ramos y el periodo para su realización será de dos años como máximo

Para optar a la beca de investigación se deberá facilitar en formato electrónico, preferiblemente PDF o Word no modificables, con la siguiente documentación:

- *Curriculum vitae*, del solicitante, en el que se incluya el cargo profesional que desempeña y la relación de los principales trabajos publicados. (*modelo normalizado, tipo I. Carlos III*)

Las personas interesadas deberán remitir la documentación por **correo electrónico** a la Secretaría General de la FPP, [spars1960@gmail.com](mailto:spars1960@gmail.com), asunto: BECA proyecto investigación. Es condición indispensable que el Curriculum esté enviado antes de las 24:00 horas del día **30 de Octubre de 2019**.

El jurado calificador estará compuesto por los miembros del Patronato de la Fundación para el Progreso de Pediatría, siendo su fallo inapelable.

No podrán formar parte del Jurado Calificador, aquellas personas relacionadas familiarmente con alguna de las personas que se presenten a la beca.

El fallo del Tribunal se dará a conocer antes del **14 de Noviembre de 2019**.

A criterio del Tribunal, la beca podrá quedar desierta.

Las personas ganadoras de la beca, deberán presentar memoria del proyecto de investigación y justificación de gastos. Así mismo se comprometen a facilitar un resumen de 20 páginas del proyecto de investigación, incluyendo objetivo, material, método y conclusiones a la FPP, sin menoscabo de que el estudio completo sea publicado posteriormente en las revistas que consideren oportunas.

José M<sup>a</sup> Mengual Gil  
Presidente de la FPP