

Convocatoria de Proyectos de Investigación de SMA Europe: de la inversión en investigación al progreso científico



Índice de contenidos

Por qué la inversión a largo plazo en investigación sigue siendo importante en la AME	4
Perspectiva científica. Entrevista con el Prof. Tom Gillingwater	6
Proyectos de investigación financiados	10
Publicaciones e impacto emergente	32
Bibliografía	33
Financiadores	41

Por qué la inversión a largo plazo en investigación sigue siendo importante en la atrofia muscular espinal (AME).

Reflexiones sobre estos veinte años de compromiso y el camino a seguir.

Dra. Nicole Gusset, directora ejecutiva, SMA Europe
Dra. Yasemin Erbas, presidenta, SMA Europe

En las últimas dos décadas, el panorama de la investigación en atrofia muscular espinal (AME) ha experimentado una profunda transformación. Hace veinte años, no existían terapias modificadoras de la enfermedad y las perspectivas eran inciertas. En la actualidad, existen tratamientos seguros y eficaces integrados en la práctica clínica, el diagnóstico genético está bien establecido, la AME se ha incorporado al cribado neonatal en numerosos países, y la atención multidisciplinar ha evolucionado significativamente. Al mismo tiempo, la comprensión de los mecanismos biológicos de la AME continúa avanzando rápidamente, abriendo nuevas posibilidades de progreso. Estos logros reflejan el esfuerzo sostenido de investigadores, clínicos, asociaciones de pacientes y familias trabajando conjuntamente, unificando fronteras y disciplinas.

En 2026, SMA Europe celebra su 20º aniversario. Este hito representa tanto un momento de reflexión como una llamada a la responsabilidad. Aunque el progreso ha sido real, también ha introducido nuevos desafíos. La existencia de terapias aprobadas se interpreta con frecuencia de forma errónea como el final del camino de la investigación. Para la comunidad AME, esta suposición es incorrecta y arriesgada. Los tratamientos actuales no constituyen una cura, los resultados siguen siendo altamente variables y están apareciendo nuevos retos a lo largo de la vida de las personas afectadas. Por tanto, la investigación continua no es una opción: sigue siendo esencial.

A lo largo de su historia, y especialmente a través de sus convocatorias de investigación, SMA Europe ha invertido en estudios científicamente rigurosos, informados por las personas con AME y orientados al impacto a largo plazo. Este compromiso a futuro refleja la visión de los fundadores de SMA Europe, quienes reconocieron hace casi dos décadas que una inversión sostenida en investigación, centrada en el paciente, sería esencial para cambiar el curso de la AME. La convocatoria no está concebida para financiar proyectos de forma aislada, sino para fortalecer un ecosistema de investigación que conecte los descubrimientos fundamentales de la investigación básica, los conocimientos traslacionales y la relevancia clínica real para las personas que conviven con la AME.

La investigación financiada por organizaciones de pacientes ha contribuido a establecer las bases científicas que han permitido el desarrollo de las terapias actuales. Este progreso rara vez sigue una línea recta: se desarrolla paso a paso, estudio a estudio, hasta que se produce un avance significativo.

Esta es una de las razones por las que es importante aunar esfuerzos a nivel europeo. La AME es una enfermedad rara, y la experiencia, las ideas y los investigadores están distribuidos por todo el mundo. Al poner en común recursos y alinear prioridades, la colaboración global permite apoyar una investigación excelente allí donde se lleve a cabo. Los descubrimientos que benefician a las personas que

viven con AME no entienden de fronteras nacionales, y nuestro compromiso para hacerlos posibles tampoco debería hacerlo. Por tanto, la participación continuada de múltiples organizaciones miembro y financiadores en las Convocatorias no es solo una cuestión de escala financiera, sino de responsabilidad compartida y visión colectiva.

Este compromiso con la interacción también ha dado forma al trabajo reciente de concienciación de SMA Europe. A través de la campaña 'Connecting the Dots', las voces de las personas que viven con AME dialogaron con los investigadores de los proyectos financiados, contribuyendo a informar el diseño de ensayos clínicos o a mejorar las vías asistenciales. El impacto va más allá de cualquier hito individual; crece gracias al esfuerzo sostenido y la colaboración.

Es importante señalar que este informe no pretende medir el impacto final. El impacto de la investigación se desarrolla a lo largo de años, a menudo décadas. Parte del trabajo presentado ya ha influido en iniciativas posteriores, mientras que otras contribuciones pueden mostrar su relevancia en el futuro. Hacer visible esta trayectoria evolutiva —incluyendo los avances logrados, los desafíos encontrados y las cuestiones aún abiertas— forma parte del compromiso de SMA Europe con la transparencia, la rendición de cuentas y el aprendizaje.

A medida que SMA Europe entra en su tercera década, el progreso sostenido dependerá de la continuidad: de la financiación, del conocimiento de los expertos y de la colaboración. También dependerá de mantener sólidos vínculos entre las personas que viven con AME, los investigadores, los clínicos y los responsables de la toma de

decisiones, garantizando que los avances científicos se mantengan alineados con las necesidades y prioridades definidas por la comunidad.

Este informe, y la serie más amplia One Goal Series, contribuyen a ese esfuerzo compartido. Las perspectivas que se presentan a continuación, incluidas las reflexiones del presidente del Comité Científico Asesor de SMA Europe, ponen de relieve tanto el camino recorrido como la razón por la que la inversión continua en investigación centrada en el paciente sigue siendo fundamental.

En conjunto, reafirman un objetivo común: transformar el conocimiento en un beneficio duradero para todas las personas que viven con AME.

Dra. Nicole Gusset, CEO



Dra. Yasemin Erbas, Presidenta



Alineación de la financiación en investigación con las prioridades de la comunidad

Para garantizar que la financiación se centra en lo que realmente importa a las personas que viven con AME, SMA Europe estableció una Priority Setting Partnership (PSP) estructurada. Este proceso participativo reunió personas con AME, familias, clínicos e investigadores y permitió identificar prioridades de investigación compartidas, que reflejan necesidades no cubiertas en la AME a lo largo del ciclo vital.

Descubre las prioridades de investigación definidas por la comunidad AME



Estas prioridades ofrecen un punto de referencia a la Convocatoria de Proyectos de Investigación de SMA Europe. Orientan las decisiones de financiación, garantizan la transparencia y ayudan a que los limitados recursos se inviertan allí donde pueden maximizar su relevancia, legitimación y un valor a largo plazo para la comunidad AME.

Perspectiva científica.

Entrevista con el Prof. Tom Gillingwater, presidente del Consejo Asesor Científico de SMA Europe.

Tom Gillingwater se graduó en biología humana (anatomía) en la Universidad de Leeds y obtuvo un doctorado en neurociencia en la Universidad de Edimburgo. Desde 2015, es catedrático de anatomía en la Universidad de Edimburgo.

Tom es miembro electo de la Royal Society of Edinburgh (FRSE), de la Royal Society of Biology (FRSB) y de la Royal Microscopical Society (FRMS), miembro honorario de la Anatomical Society (HonFAS) y miembro de la Scottish Medico-Legal Society.

Para contextualizar el impacto de la Convocatoria de Proyectos de Investigación de SMA Europe dentro del cambiante panorama de la investigación en AME, hablamos con Tom Gillingwater, catedrático de anatomía en la Universidad de Edimburgo y presidente del Comité Científico Asesor de SMA Europe desde 2022. Basándose en sus más de dos décadas de experiencia en investigación en la AME, reflexiona sobre los avances logrados, los riesgos emergentes y las condiciones necesarias para traducir los descubrimientos en beneficios duraderos para las personas que viven con AME.

¿Podría presentarse y describir su trayectoria profesional en la investigación de la AME?

Mi nombre es Tom Gillingwater. Soy catedrático de anatomía en la Universidad de Edimburgo, donde dirijo el Departamento de Anatomía y también lidero un grupo de investigación que estudia el sistema neuromuscular en condiciones de salud y enfermedad. Mi interés por la AME comenzó hace más de 20 años, cuando me pidieron utilizar mis conocimientos en anatomía para evaluar un modelo murino de AME recién desarrollado. Lo que comenzó como una 'evaluación rápida' se convirtió en el centro de la investigación de mi laboratorio durante casi un cuarto de siglo. El campo de la investigación en la AME era muy diferente entonces (mucho más científico y menos clínico), por lo que he tenido el privilegio de presenciar —y quizá contribuir, aunque sea modestamente— al cambio radical que se ha producido a medida que avanzábamos hacia un escenario con terapias eficaces.

— Lo que comenzó como una evaluación rápida, se convirtió en el centro de la investigación de mi laboratorio durante casi un cuarto de siglo —

Desde su perspectiva como investigador, ¿cuáles han sido los avances más significativos en el campo de la AME en los últimos años y cuáles considera las principales incógnitas?

La respuesta más evidente a la primera parte de su pregunta es el desarrollo e implementación con éxito no de una, sino de tres (!) terapias eficaces para la AME, junto con una mejora continua en nuestra comprensión de cómo maximizar sus beneficios para el mayor número posible de pacientes. El cribado neonatal ha contribuido significativamente a este avance, y he observado con cierta envidia cómo país tras país ha ido implementando el cribado neonatal para la AME, mientras que el Reino Unido, lamentablemente, ha quedado rezagado. Una respuesta quizá menos evidente sería comentar los avances en la comprensión de los mecanismos biológicos subyacentes en la AME. En los últimos años se han publicado estudios extraordinarios que explican cómo funciona la proteína SMN y por qué es tan importante para las células y tejidos del organismo. Sabemos mucho más que cuando yo empecé en este campo. En cuanto a las incógnitas, considero que las 10 prioridades de investigación recientemente definidas por SMA Europe constituyen una excelente guía de las áreas en las que la investigación es crítica. Entre ellas, y en línea con mis intereses científicos, destacaría la necesidad de comprender mejor los requerimientos de la proteína SMN en distintos tejidos y órganos a lo largo del ciclo vital, con especial atención a su papel antes del nacimiento. Esto será clave para comprender y diseñar intervenciones dirigidas a abordar muchos de los síntomas nuevos y emergentes que se están observando en pacientes con AME tratados con terapias restauradoras de SMN.



La investigación constituye uno de los pilares fundamentales de SMA Europe, que ha apoyado numerosos proyectos a lo largo de los años mediante su Convocatoria de Proyectos de Investigación. De cara al futuro, ¿cuáles considera que son los principales retos y expectativas de la investigación de la AME? ¿Cómo podemos garantizar que los descubrimientos en investigación básica se traduzcan en avances clínicos significativos?

Voy a ser completamente sincero: en mi opinión, el mayor riesgo es la importante disminución de la financiación disponible para la investigación de la AME a nivel mundial, tanto en el ámbito científico como clínico. Demasiadas entidades financiadoras creen erróneamente que la AME está 'curada' y que sus prioridades deberían centrarse en otros ámbitos. Esto es fundamentalmente incorrecto. Las terapias actuales son extraordinarias, pero todos sabemos que están lejos de representar una 'cura' para muchas personas con AME. SMA Europe ha sido una de las pocas instituciones que ha continuado apoyando de forma constante la investigación de la AME, de lo que yo y muchas más personas estamos muy agradecidos. Sin embargo, si realmente queremos abordar los numerosos desafíos a los que se enfrenta la comunidad AME, es imprescindible aumentar la financiación destinada a la investigación. Los investigadores en etapas iniciales de su carrera son el motor de cualquier campo científico, y me preocupa profundamente que la falta de financiación haya reducido considerablemente el número de jóvenes que se dedican a la investigación de la AME. ¡Sin investigadores, no hay investigación! En el lado positivo, los proyectos de investigación que han conseguido financiación en los últimos años han mejorado significativamente nuestra comprensión de la enfermedad y del impacto de las terapias modificadoras. Esto nos sitúa en una mejor posición inigualable para generar beneficios reales para las personas con AME. Existe un gran interés en el desarrollo de terapias de segunda generación que puedan complementar las terapias actuales basadas en la restauración de SMN. Para ello, es fundamental garantizar las infraestructuras de investigación (recursos humanos y financiación) necesarias para que estos avances lleguen a la práctica clínica lo antes posible.

Ha sido miembro y, desde 2022, presidente del Comité Científico Asesor. ¿Qué valora más de este papel?

La labor de SMA Europe es extraordinariamente importante. Se ha posicionado en el centro de las actividades europeas de defensa, apoyo e investigación de la AME. Reúne a personas excepcionales de muy diversos ámbitos con el objetivo común de mejorar la vida de las personas con AME y sus familias. Es un auténtico honor formar parte de esta organización, y me siento muy orgulloso de los logros alcanzados en los últimos años. He tenido la oportunidad de contribuir a la selección de proyectos de investigación de gran calidad para su financiación (aunque esto nos obligue a dejar sin financiar muchas propuestas excelentes), así como a la organización del programa del congreso internacional que se celebra cada dos años. Estos congresos son especialmente valiosos, ya que reúnen a toda la comunidad. Es una experiencia muy significativa y creo que tiene un impacto real en el ámbito de la AME.

Cómo ha evolucionado el papel de las organizaciones de pacientes en la colaboración con los investigadores? ¿Cómo podemos fomentar esta colaboración?

El diálogo abierto y la confianza mutua son fundamentales. SMA Europe ha estado a la vanguardia en la promoción de la colaboración entre personas con AME e investigadores, y ya estamos observando resultados con una mayor focalización en áreas clave de investigación.

— Demasiadas entidades financiadoras creen erróneamente que la AME está 'curada' y que sus prioridades deberían centrarse en otros ámbitos. Esto es fundamentalmente erróneo —

Proyectos financiados en la **Convocatoria de proyectos de investigación**

2008
2024

6.091.034

€ financiación total

51

Proyectos

60

Publicaciones
revisadas por
otros expertos

¿En qué consiste la convocatoria de proyectos de investigación de SMA Europe?

La convocatoria de proyectos de investigación de SMA Europe es una financiación recurrente que respalda proyectos científicos de alta calidad orientados a mejorar la comprensión de la atrofia muscular espinal y a impulsar soluciones relevantes para las personas que viven con esta enfermedad. La convocatoria financia principalmente investigación básica y traslacional, incluyendo estudios que exploran los mecanismos de la enfermedad, dianas terapéuticas, biomarcadores y aspectos del cuidado fundamentados en bases biológicas, con el objetivo de generar conocimiento que pueda orientar futuros descubrimientos y beneficiar a la comunidad.

Esta convocatoria tiene como finalidad fortalecer un ecosistema de investigación colaborativo que responda a las prioridades definidas por la comunidad, acelere la generación de conocimiento científico y contribuya al desarrollo de las bases científicas necesarias para lograr avances clínicos significativos.

La próxima convocatoria se lanzará en 2026



Convocatoria 122024

Investigador Principal	Institución	Título	Fondos €
Gabriella VIERO	National Research Council, Trento, Italy	Entender el papel de la SMN para el desarrollo de la próxima generación de biomarcadores para la AME	121.500
Morgan GAZZOLA	I-Stem - Institute for Stem cell Therapy and Exploration of Monogenic diseases, Corbeil-Essonnes, France	Descifrando la perspectiva molecular del desarrollo neuromuscular en la AME	150.000
Nathalie DIDIER	INSERM - Institut national de la santé et de la recherche médicale, Paris, France	Las células madre del músculo esquelético como dianas terapéuticas de cara al tratamiento a largo plazo de la AME (SATSMA)	120.000
Sorana CIURA	Institut Imagine, Paris, France	Investigación de la disfunción mitocondrial inducida por calcio en modelos de pez cebra y células iPSC de AME	90.000
Simon PARSON	University of Aberdeen, UK	¿Son relevantes los defectos microvasculares en la AME? Caracterización de un modelo de ratón	98.110
Total			579.610

Dr. Morgan GAZZOLA

Descifrando la perspectiva molecular del desarrollo neuromuscular en la AME

Para mejorar los cuidados de las personas que viven con atrofia muscular espinal (AME), es fundamental comprender mejor cómo afecta la enfermedad al organismo e identificar nuevos mecanismos biológicos implicados en su desarrollo.

Nuestro proyecto se centra en entender cómo la pérdida de la proteína SMN afecta al desarrollo del sistema neuromuscular, en particular a nivel de las uniones neuromusculares, que son las conexiones entre nervios y músculos y resultan esenciales para el movimiento.

Para ello, guiamos células madre para que se desarrollen en pequeñas estructuras tridimensionales denominadas organoides neuromusculares. Estos modelos nos permiten examinar de forma detallada cómo la AME afecta a la comunicación entre nervios y músculos durante las etapas tempranas del desarrollo.

Dra. Nathalie DIDIER

Las células madre del músculo esquelético como dianas terapéuticas de cara al tratamiento a largo plazo de la AME (SATSMA)

El músculo esquelético, el tejido más abundante del organismo, está inervado por motoneuronas para garantizar funciones esenciales como la respiración y la marcha. Este tejido contiene células madre musculares (MuSC), también conocidas como células satélite, que son necesarias para mantener su integridad y repararlo en caso de lesión. Las MuSC también desempeñan un papel clave en el mantenimiento de los puntos de contacto entre las motoneuronas y el músculo (las uniones neuromusculares).

Dado que tanto el tejido muscular como las MuSC se ven afectados en la atrofia muscular espinal (AME), este proyecto tiene como objetivo comprender mejor la interacción entre las MuSC y las motoneuronas, así como investigar si las terapias actuales, en particular risdiplam, son capaces de alcanzar las MuSC y preservar su función. Nuestro equipo ha descubierto que las MuSC requieren niveles elevados de proteína SMN para sobrevivir, y que niveles insuficientes de SMN en estas células pueden inducir la muerte de las motoneuronas (Mecca et al., 2026). El equipo

Mediante este enfoque, hemos observado que las células neuronales en la AME no maduran correctamente, lo que sugiere que las alteraciones en el desarrollo neuromuscular temprano pueden desempeñar un papel importante en la enfermedad. Al identificar nuevos mecanismos biológicos y genes implicados en la AME, nuestra investigación tiene como objetivo descubrir nuevas dianas terapéuticas. Estas podrían utilizarse en combinación con los tratamientos existentes para mejorar su eficacia.

— Al identificar nuevos mecanismos biológicos y genes implicados en la AME, nuestra investigación tiene como objetivo descubrir nuevas dianas terapéuticas —

del Dr. Smeriglio, colaborador en este proyecto, ha demostrado que, aunque risdiplam y nusinersen tienen un efecto beneficioso sobre el músculo, no restauran completamente todos los mecanismos alterados. Al descifrar cómo se comunican las MuSC y las motoneuronas, nuestro objetivo es identificar nuevas dianas terapéuticas y desarrollar terapias combinadas que mejoren y mantengan la función muscular y de las motoneuronas a lo largo de la vida de los pacientes. Asimismo, al evaluar el impacto de los tratamientos actuales sobre las MuSC, aportaremos información clave para predecir el efecto a largo plazo de estas terapias en el sistema neuromuscular.

— La AME afecta a las células musculares. El objetivo de este proyecto es entender mejor su interacción con las motoneuronas, para identificar nuevas dianas terapéuticas —

Convocatoria 112022

Investigador Principal	Institución	Título	Fondos €
Marina BOIDO	Neuroscience Institute Cavalieri Ottolenghi (NICO), Turin, Italy	Descubrir el mecanismo de acción y el potencial sinérgico de una terapia reposicionada de la AME	150.000
Haiyan ZHOU	University College London (UCL), UK	Investigación de la microvasculopatía en pacientes con AME y su respuesta a nusinersen, onasemnogene abeparvovec y risdiplam	149.639
Oliver GRUSS	Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität Bonn, Germany	La separación de fases nuclear y citoplasmática permite nuevas funciones del complejo SMN en la homeostasis de las RNP	150.000
Simon PARSON	University of Aberdeen, UK	¿Son los defectos cardiovasculares importantes en la AME?	64.566
Peter CLAUS	SMATHERIA gGmbH, Germany	Disfunción de los macrófagos en la atrofia muscular espinal (AME)	46.135
Total			560.340

Prof. Simon PARSON

¿Son los defectos cardiovasculares importantes en la AME?

Siempre me ha interesado comprender si la atrofia muscular espinal (AME) afecta a algo más que a las motoneuronas. En este proyecto, hemos demostrado que los vasos sanguíneos, presentes en todos los órganos del cuerpo, están dañados en la AME.

Trabajando junto a investigadores del Great Ormond Street Hospital de Londres, hemos estudiado la eficacia de las terapias actuales sobre la patología vascular. También esperamos determinar si las terapias combinadas adicionales podrían ser relevantes para los pacientes. Nuestros hallazgos podrían contribuir a mejorar las terapias futuras para la AME.

Estoy profundamente agradecido a SMA Europe por su financiación y apoyo. He tenido la oportunidad de

interactuar con otros investigadores, con personas que viven con AME y con el público general. Esto ha enriquecido mi comprensión de la enfermedad y ha reforzado la necesidad de seguir investigando.

— Hemos demostrado que los vasos sanguíneos se ven afectados en la AME y hemos investigado la eficacia de los tratamientos actuales sobre su patología —

Prof. Haiyan ZHOU

Investigación de la microvasculopatía en pacientes con AME y su respuesta a nusinersen, onasemnogene abeparvovec y risdiplam

La salud vascular desempeña un papel fundamental en el mantenimiento del funcionamiento normal de todos los órganos del cuerpo. En niños que viven con atrofia muscular espinal (AME), el Prof. Zhou y sus colaboradores han identificado biomarcadores de lesión endotelial y han observado una reducción significativa en la densidad de los capilares en algunos órganos analizados, como la retina (ojo), el músculo esquelético y la médula espinal (Zhou et al., 2022). En este proyecto, buscamos comprender si las terapias aprobadas para la AME también mejoran la salud vascular. Nuestros hallazgos confirman la presencia de citocinas neuroinflamatorias en la AME y muestran que estas se modulan en respuesta a nusinersen (Zhang et al., 2024). Asimismo, hemos identificado biomarcadores vasculares prometedores y destacado la neuroinflamación como un posible factor contribuyente a la patología de la enfermedad.

En paralelo, demostramos que la restauración sistémica de la proteína SMN mediante risdiplam corrige completamente las alteraciones microvasculares en modelos murinos de AME, normaliza los biomarca-

dores endoteliales y revierte las firmas moleculares asociadas a la señalización inflamatoria AGE-RAGE y a la inflamación mediada por citocinas. Estos hallazgos establecen la microvasculopatía como una característica sistémica y reversible de la AME y demuestran que la restauración postnatal de SMN puede recuperar eficazmente la salud vascular. Este trabajo respalda la inclusión de variables vasculares periféricas como criterios de evaluación en futuros estudios clínicos en AME, con el fin de captar mejor los beneficios multiorgánicos de las terapias que aumentan los niveles de SMN. En conjunto, estos avances profundizan en la comprensión de la compleja fisiopatología de la AME y pueden orientar el desarrollo de estrategias terapéuticas más específicas.

— Nuestros hallazgos confirman que la microvasculopatía es un rasgo característico sistémico y reversible de la AME —

Prof. Marina BOIDO

Descubrir el mecanismo de acción y el potencial sinérgico de una terapia reposicionada de la AME

Este proyecto, en colaboración con el Prof. Artero (Universidad de Valencia, España) y el Dr. Martinat (Inserm, I-Stem, Francia), tuvo como objetivo identificar una nueva opción terapéutica para la atrofia muscular espinal (AME) mediante la reutilización de haloperidol, un fármaco ya aprobado para otras indicaciones. La reutilización de fármacos ofrece importantes ventajas, ya que se basa en compuestos con perfiles de seguridad bien establecidos, farmacocinética conocida y uso clínico previo, lo que reduce de manera significativa el tiempo y los costes de desarrollo en comparación con el descubrimiento de nuevos fármacos desde cero. Nuestro estudio demostró que el haloperidol mejora la supervivencia y la función motora en la AME, protege a las motoneuronas frente a la degeneración y reduce la inflamación perjudicial en la médula espinal. El tratamiento también mejoró la salud muscular y reforzó las uniones neuromusculares, es decir, las conexiones entre nervios y músculos que se ven gravemente afectadas en la AME. De forma relevante, se observó que el haloperidol incrementa los niveles de la proteína SMN y corrige múltiples alteraciones posteriores asociadas a la AME, actuando a través de mecanismos neuroprotectores y antiinfla-

matorios más amplios, y no únicamente mediante la corrección clásica del splicing de SMN.

Dado que el haloperidol ya cuenta con aprobación clínica, estos hallazgos podrían acelerar su avance hacia la evaluación en ensayos clínicos, con el objetivo a largo plazo de mejorar la calidad de vida de las personas que viven con AME en distintas fases de la enfermedad. Este trabajo pone de relieve la importancia de seguir explorando estrategias terapéuticas complementarias junto a los tratamientos existentes, con el fin de abordar necesidades aún no cubiertas en la AME. Proyectos como este son posibles gracias al apoyo continuado de la comunidad de la AME, que desempeña un papel fundamental en el avance de la investigación y en la traducción de los descubrimientos científicos en beneficios reales para los pacientes.

— Nuestro objetivo es identificar una nueva opción terapéutica para la AME mediante el reposicionamiento del haloperidol —

Convocatoria 102019

Investigador Principal	Institución	Título	Fondos €
Peter CLAUS	Hannover Medical School, Germany	Enfoque basado en redes biológicas para el desarrollo de tratamientos independientes del gen SMN	145.900
Christian SIMON	University of Leipzig, Germany	Mecanismos moleculares de transmisión sináptica del circuito motor sensorial en la atrofia muscular espinal	150.000
Monica NIZZARDO	Fondazione IRCCS Ca' Granda – Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy	El papel de Stathmin-2 en la AME como una causa clave de la vulnerabilidad de las neuronas motoras y como un objetivo terapéutico	150.000
Lucia TABARES	University of Seville, Spain	Mecanismos implicados en la perturbación de la homeostasis del calcio y ensayo de una nueva diana molecular terapéutica	99.000
Total			544.900

Dr. Christian SIMON

Mecanismos moleculares de transmisión sináptica del circuito sensorial en la AME

La debilidad muscular y la parálisis son los síntomas más visibles de la atrofia muscular espinal (AME), y durante muchos años la investigación se centró principalmente en la pérdida de motoneuronas que controlan el movimiento muscular. Sin embargo, nuestro trabajo demostró que otro grupo de células nerviosas, llamadas neuronas propioceptivas —que proporcionan a los músculos información sobre la posición y el movimiento del cuerpo— también contribuyen a los problemas de movimiento en la AME.

Este proyecto investigó si los cambios en estas neuronas sensoriales podrían utilizarse como un indicador simple y no invasivo de la progresión de la enfermedad antes y durante el tratamiento. También analizamos cómo se ven afectadas por la enfermedad las conexiones entre estas neuronas y las motoneuronas.

Los resultados muestran que las conexiones propioceptivas están alteradas en personas con AME, y que los tratamientos que aumentan los niveles de la pro-

teína SMN mejoran tanto el movimiento como la comunicación entre los nervios sensoriales y las motoneuronas, tal como se detecta mediante el reflejo de Hoffmann, una prueba clínica no invasiva del sistema nervioso (Buettner et al., 2021; Simon et al., 2025).

Estos hallazgos abren la posibilidad de utilizar el reflejo de Hoffmann para monitorizar la progresión de la enfermedad y la respuesta al tratamiento en la AME. También sugieren que las terapias dirigidas a mejorar la función propioceptiva podrían contribuir a mejorar el movimiento en la AME, incluso si no actúan directamente sobre la causa genética subyacente de la enfermedad.

— Demostramos que las conexiones propioceptivas se ven afectadas en las personas con AME —

Prof. Lucia TABARES

Mecanismos implicados en la perturbación de la homeostasis del calcio y ensayo de una nueva diana molecular terapéutica

Nuestro proyecto tuvo como objetivo comprender cómo se altera la señalización del calcio en la AME y cómo estas alteraciones contribuyen a la disfunción de las motoneuronas. Los iones de calcio actúan como mensajeros esenciales dentro de las células nerviosas, controlando la actividad eléctrica, la producción de energía y la comunicación entre nervios y músculos.

Nos centramos en las terminales nerviosas motoras, las terminaciones especializadas de las motoneuronas que activan los músculos, las cuales deben regular cuidadosamente los niveles de calcio en distintos compartimentos celulares, incluyendo la membrana celular, el citosol y las mitocondrias. Investigamos cómo este delicado equilibrio se altera en la AME y cómo esto puede debilitar la comunicación neuromuscular.

También demostramos que los ribosomas y las proteínas SMN están presentes en las terminales nerviosas motoras y se regulan dinámicamente durante el desarrollo, lo que respalda un papel de la SMN en la maduración sináptica y en la síntesis local de proteínas.

En conjunto, estos hallazgos indican que la disregulación del calcio y el estrés mitocondrial son factores clave en la disfunción sináptica temprana en la AME, lo

que ayuda a explicar por qué las uniones neuromusculares fallan en etapas iniciales de la enfermedad, incluso antes de la pérdida de motoneuronas (Franco-Espín et al., 2022; López-Manzaneda et al., 2021).

Esta investigación abre nuevas posibilidades para: 1. Proteger la comunicación neuromuscular, preservando la función muscular durante más tiempo. 2. Complementar las terapias dirigidas a restaurar la SMN con tratamientos que estabilicen la fisiología de las terminales nerviosas. 3. Reutilizar o inspirar fármacos que regulen la actividad eléctrica y la entrada de calcio, una estrategia ya empleada con éxito en otras enfermedades de motoneuronas.

En conjunto, este trabajo respalda la idea de que mantener la salud sináptica es un objetivo terapéutico clave para las personas con AME.

— Nuestros hallazgos indican que la disregulación del calcio y el estrés mitocondrial son factores clave que contribuyen a la disfunción sináptica temprana en la AME —

Prof. Peter CLAUS

Un enfoque basado en la biología de redes para el desarrollo de tratamientos independientes de SMN

Si bien los tratamientos aprobados restablecen los niveles de SMN, cuya deficiencia causa la atrofia muscular espinal (AME), no todos los pacientes se benefician plenamente de estas terapias, lo que subraya la necesidad de estrategias de tratamiento adicionales. Nuestro proyecto tuvo como objetivo identificar nuevos mecanismos que contribuyen a la degeneración de las neuronas motoras. En colaboración con el Dr. Elia Di Schiavi (CNR, Nápoles, Italia), el Prof. Dr. Niko Hensel (Universidad de Halle, Alemania), así como con otros grupos de investigación (por ejemplo, el laboratorio del Prof. Corti en Milán, Italia), caracterizamos proteínas que se desregulan incluso antes de que aparezcan los síntomas motores. Los análisis de redes revelaron que estos factores no actúan de forma independiente, sino que presentan interacciones funcionales.

Esto condujo a la identificación de supresores y potenciadores del fenotipo SMA. Una molécula clave

identificada fue una proteína que media las señales de actividad entre muchas otras, como una especie de centro de comunicaciones. La modulación de este factor lleva a efectos beneficiosos para el modelo AME (Hensel et al., 2021). Estos descubrimientos resaltan la importancia de dilucidar los mecanismos moleculares que subyacen la degeneración de motoneuronas en AME. Estamos muy agradecidos de que SMA Europe haya financiado este proyecto. Aún existen desafíos en el campo de la atrofia muscular espinal (AME) que requieren respuesta mediante la investigación.

— Nuestro proyecto tenía como objetivo identificar nuevos mecanismos que contribuyen a la degeneración de las neuronas motoras —

Convocatoria 92016

Investigador Principal	Institución	Título	Fondos €
Tom GILLINGWATER	University of Edinburgh, UK	Definición de la función del translatoma axonal motor en la patogénesis de la AME	147.800
Min Jeong KYE	University of Cologne, Germany	Restablecimiento de la homeostasis energética alterada en las neuronas motoras en AME	150.000
Laura TORRES-BENITO	University of Cologne, Germany	Terapia combinada con ASO que utiliza protección dependiente e independiente de SMN contra la atrofia muscular espinal (AME)	60.000
Total			357.800



Convocatoria 82015

Investigador Principal	Institución	Título	Fondos €
Simon PARSON	University of Aberdeen, UK	Determinación de la huella temporal, espacial y molecular de la hipoxia en la atrofia muscular espinal	109.293
Suzie LEFEBVRE	INSERM Paris Decartes, France	Función de un sensor redox en la organización nuclear y su implicación en la atrofia muscular espinal	73.000
Frederic ALLAIN	ETZ, Zurich, Switzerland	Búsqueda de moléculas pequeñas que estabilicen las interacciones proteína-ARN para curar la atrofia muscular espinal	150.000
Olga TAPIA	Cantabria University, Santander, Spain	Regulación de la proteína de la neurona motora de supervivencia (SMN) mediante acetilación y su importancia en la biogénesis de las ribonucleoproteínas nodular (snRNP) y el ensamblaje molecular de los cuerpos de Cajal	40.000
Niko HENSEL	Hannover Medical School, Germany	La red de señalización ROCK-ERK en la atrofia muscular espinal (AME): mediadora de la neurodegeneración y diana terapéutica independiente de SMN	100.000
Total			472.293

Prof. Olga TAPIA

Regulación de la proteína de la neurona motora de supervivencia (SMN) mediante acetilación y su importancia en la biogénesis de la snRNP y el ensamblaje molecular de los cuerpos de Cajal

Este proyecto se centró en comprender cómo los inhibidores de la histona desacetilasa (inhibidores de HDAC) afectan a las neuronas motoras en la atrofia muscular espinal (AME) a nivel celular. En aquel momento, se estaban explorando los inhibidores de HDAC como posibles agentes terapéuticos debido a su capacidad para aumentar la expresión de SMN; sin embargo, su impacto directo en la biología de las neuronas motoras y la organización nuclear era poco conocido. Este proyecto demostró que la proteína SMN está regulada directamente por modificaciones postraduccionales que determinan de manera crucial su función dentro de la célula (Lafarga et al., 2018; Tapia et al., 2017). Identificamos la acetiltransferasa CBP como una enzima específica que acetila la SMN en un residuo dentro de un dominio esencial para sus interacciones. Esta acetilación alteró el empalme del ARN. Por el contrario, un mutante de SMN con deficiencia de acetilación promueve la formación de microcuerpos nucleares anormales, lo que identifica la acetilación de la SMN como un interruptor molecular que controla su compartimentalización nuclear. Estos hallazgos proporcionaron una explicación mecanicista de por qué los inhibidores de la histona des-

Dr. Niko HENSEL

La red de señalización ROCK-ERK en la atrofia muscular espinal (AME): mediadora de la neurodegeneración y diana terapéutica independiente de SMN

Recibí dos becas de SMA Europe: una beca postdoctoral en 2016, durante la cual evaluamos el impacto de dos fármacos reutilizados en la atrofia muscular espinal (AME), y una beca de investigación en 2020, otorgada en colaboración con Peter Claus (Hannover, Alemania) y Elia Di Schiavi (Nápoles, Italia), donde intentamos identificar nuevas formas de aliviar los síntomas de la AME. Ambas becas tenían como objetivo a largo plazo identificar opciones de tratamiento que fueran más allá del aumento de los niveles de SMN. Mediante este trabajo, demostramos que las neuronas motoras y otros tipos celulares procesan la información de manera diferente en la atrofia muscular espinal (AME), revelando toda una red de flujo de información alterado. Esto nos ayudó a identificar nodos centrales de la red que creemos que son interruptores importantes que influyen en los fenotipos de la enfermedad, de maneras independientes de SMN (Hensel et al., 2017; Hensel et al., 2021; Tapken et al., 2025). A pesar de la disponibilidad actual de terapias modificadoras de la enfermedad, persisten importantes necesidades no cubiertas para las

acetilasa, a pesar de aumentar los niveles de SMN, muestran una eficacia terapéutica limitada en la atrofia muscular espinal (AME): la cantidad de SMN por sí sola no es suficiente, y la preservación de su correcta regulación nuclear y función es esencial para la integridad de las neuronas motoras. Este proyecto sentó las bases de mi línea de investigación independiente sobre la atrofia muscular espinal (AME), demostrando cómo la financiación en una fase temprana puede consolidar un programa de investigación a largo plazo, generando un impacto sostenido más allá de un solo estudio y contribuyendo continuamente a la comprensión de los mecanismos de la AME y las respuestas terapéuticas.

— Este proyecto demostró que la proteína SMN está regulada directamente por modificaciones postraduccionales que determinan de manera crítica su función —

personas que viven con atrofia muscular espinal (AME). Se requerirán futuras generaciones de terapias que no dependan únicamente del aumento de los niveles de SMN y que puedan utilizarse en combinación con fármacos que potencien la actividad de SMN. Esperamos que nuestro enfoque integral para el mapeo de grandes redes reguladoras contribuya a la identificación de estas nuevas estrategias de tratamiento. SMA Europe financió mi trabajo en tiempos críticos de mi carrera científica. Esto me permitió mantenerme en el ámbito de la AME y establecer mi propio grupo de investigación. Hoy, somos un pequeño pero creciente equipo de investigadores dedicados con base en Halle (Alemania), trabajando para entender mejor la AME y, en algún momento, poder aportar mejoras para los pacientes.

— Demostramos que las neuronas motoras y otros tipos de células procesan la información de manera diferente en la AME —

Convocatoria 72014

Investigador Principal	Institución	Título	Fondos €
Ruben ARTERO	Universitat de València, Spain	Un modelo de drosophila con atrofia muscular espinal para el descubrimiento de fármacos in vivo	121.500
Martine BARKATS	INSERM-UPMC- Institut de Myologie, Paris, France	Estudio del papel de SMN en la regulación de los progenitores musculares residentes para la identificación de nuevos objetivos terapéuticos para la AME	124.000
Francesco MUNTONI	University College London, UK	Identificación de microARN como biomarcadores y posibles objetivos terapéuticos en la atrofia muscular espinal	108.000
Total			353.500

Convocatoria 62013

Investigador Principal	Institución	Título	Fondos €
George MENTIS	Columbia University, NY, USA	Base celular para la disfunción del circuito motor inducida por la deficiencia de SMN	150.000
Eduardo TIZZANO	Hospital de la Santa Creu i Santa Pau, Barcelona, Spain	Modulación del empalme de SMN2 con inhibidores duales de Sam68 y hnRNP A1: un nuevo enfoque terapéutico para la atrofia muscular espinal	117.500
Amparo GARCIA-LOPEZ	University of Geneva, Switzerland	Utilizar la estructura secundaria del ARN como objetivo terapéutico para la atrofia muscular espinal	122.500
Total			390.000

Prof. George MENTIS

Base celular para la disfunción del circuito motor inducida por la deficiencia de SMN

Este proyecto (financiado para el período 2013-2015) estudió como interactúan las motoneuronas espinales, bajo condiciones de la AME. Una de las preguntas fundamentales que se abordó fue si la muerte y la disfunción de las motoneuronas— ambos eventos característicos de la AME— están estrechamente relacionadas o si ocurren a través de mecanismos diferentes. Esta era una cuestión crucial que debía abordarse y que tendría importantes implicaciones para las terapias, ya que en un modelo de ratón con AME, se informó que la disfunción en los circuitos motores en su conjunto era una de las primeras manifestaciones de la enfermedad, anterior a la muerte de las motoneuronas.

En el período en que se propuso el proyecto, la muerte y la disfunción de las neuronas motoras en la AME se consideraban un problema exclusivamente celular autónomo. Sin embargo, en colaboración con Livio Pelli-zzoni, descubrimos que estos dos eventos patológicos principales en la AME (disfunción y muerte de las neuronas motoras) – iestán desacoplados!

El proyecto demostró que la deficiencia de SMN induce la muerte selectiva de neuronas motoras a través de mecanismos celulares autónomos, mientras que la hiperexcitabilidad (una forma de disfunción) es una respuesta no celular autónoma de las neuronas motoras a defectos en las interneuronas premotoras, lo que conlleva la pérdida de sinapsis glutamatérgicas y una

reducción de la excitación (Simon et al., 2016). Los resultados sugieren que la disfunción y la muerte de las motoneuronas son consecuencia de los efectos diferenciales de la deficiencia de SMN en distintas neuronas del circuito motor, y que la disfunción no desencadena la muerte de las motoneuronas.

Trabajos posteriores del laboratorio de Mentis y demostraron que las neuronas sensoriales propioceptivas desempeñan un papel fundamental en la disfunción de las neuronas motoras en la AME (Fletcher et al., 2017; Simon et al., 2025). El Dr. Mentis también se unió a los esfuerzos del Dr. Marco Capogrosso (Universidad de Pittsburgh), quien utilizó estimulación epidural en tres pacientes con AME tipo 3 y reportó beneficios notables, como el aumento de la fuerza muscular, la reducción de la fatiga y la mejora de la marcha (Prat-Ortega et al., 2025). Los esfuerzos actuales se centran en determinar los beneficios a largo plazo de la estimulación epidural como terapia combinada con las terapias para la AME actualmente aprobadas.

— Descubrimos que la disfunción y la muerte de las neuronas motoras son eventos desacoplados —

Convocatoria 52012

Investigador Principal	Institución	Título	Fondos €
Martine BARKATS	Institut de Myologie, INSERM, Paris, France	Optimización de la terapia génica AAVg-SMN para AME	192.764
Frederic ALLAIN	ETH Zürich, Switzerland	Búsqueda de pequeñas moléculas dirigidas al complejo proteína-ARN: un nuevo enfoque contra la atrofia muscular espinal	80.000
Shingo KARIYA	Columbia University, NY, USA	Dilucidar el mecanismo molecular en defectos subyacentes de maduración y remodelación del sistema neuromuscular en la AME	124.314
Total			397.078

Convocatoria 42011

Investigador Principal	Institución	Título	Fondos €
Tilman ACHSEL	Center for the Biology of Disease, KU Leuven, Belgium	Transporte de ARNm en la patogénesis de la AME	142.100
Mathew WOOD	Oxford University, UK	Administración de oligonucleótidos de modificación del empalme mediante exosomas para el tratamiento de la atrofia muscular espinal	149.905
Umrao MONANI	Columbia University, NY, USA	Investigación de nuevos determinantes genéticos del fenotipo de la atrofia muscular espinal (AME)	141.455
Markus RIESSLAND	University of Cologne, Germany	AME: análisis molecular funcional de un modificador de la AME	124.000
Yannick TANGUY	INSERM, Paris, France	Terapia génica mediada por AAVg en modelos murinos de la AME	97.068
Total			654.528

Prof. Umrao MONANI

Investigación de nuevos determinantes genéticos del fenotipo de la AME

Este proyecto buscaba revelar nuevos modificadores genéticos de la atrofia muscular espinal (AME), comprender mejor la biología subyacente a la enfermedad e identificar posibles objetivos terapéuticos para tratar la AME.

El proyecto permitió identificar un nuevo supresor genético de la AME, una chaperona sináptica. Los estudios de prueba de concepto también demuestran la viabilidad de utilizar el modificador o moléculas relacionadas como agentes terapéuticos para el tratamiento de la AME (Kim et al., 2023).

Tuve la fortuna de que SMA-Europe financiara una idea que merecía la pena explorar en una etapa

relativamente temprana. Los resultados finales del proyecto son de gran importancia. Este es un ejemplo de una inversión en un proyecto arriesgado que resultó muy rentable

— Hemos identificado un nuevo supresor genético de la atrofia muscular espinal (AME), una chaperona sináptica —



Convocatoria 32010

Investigador Principal	Institución	Título	Fondos €
Martine BARKATS	INSERM, Paris, France	Terapia génica mediada por AAV9 en modelos murinos y felinos de atrofia muscular espinal (AME)	164.725
David SATTELLE	University of Manchester, UK	Nuevos fármacos y nuevos objetivos terapéuticos para la atrofia muscular espinal mediante genómica química y funcional	74.575
Kathleen MAHIAS	INSERM, Lille, France	Evaluación de la contribución de las variantes de secuencia de SMN1 y SMN2 a la gravedad clínica de la AME	82.750
Sandra DUQUE	The Ohio State University, Columbus, USA	Administración y corrección de la atrofia muscular espinal (AME) mediante vectores AAV	51.000
Total			373.050

Convocatoria 22009

Investigador Principal	Institución	Título	Fondos €
Umrao MONANI	Columbia University, NY, USA	Investigación de los requerimientos temporales de la proteína SMN en la atrofia muscular espinal	122.513
Mimoun AZZOUZ	University of Sheffield, UK	Efectos de la modulación de PTEN sobre el crecimiento axonal de las neuronas motoras y el tamaño de la unión neuromuscular en la atrofia muscular espinal	61.060
Steve WILTON	University of Western Australia	Restauración de la expresión de SMN inducida por oligómeros antisentido como terapia para la atrofia muscular espinal	146.150
Remy BORDONNÉ	IGMM-Molecular Genetics Institute of Montpellier, France	El organismo modelo S. pombe: una herramienta para encontrar supresores de defectos de empalme mediados por snRNP	110.000
Béatrice JOUSSEMET	Université de Nantes, France	Evaluación de nuevas estrategias de terapia génica mediada por AAV en un modelo felino de atrofia muscular espinal	65.000
Rachel NLEND NLEND	Universität Bern, Switzerland	Terapia génica para la atrofia muscular espinal mediante la corrección del empalme del ARNm SMN2	65.000
Claudia FALLINI	Emory University, USA	Análisis del transporte de ARNm y la síntesis local de proteínas en los axones de las motoneuronas de pacientes con AME	65.000
Total			634.723

Dr. Remy BORDONNÉ

El organismo modelo S. Pombe: una herramienta para encontrar supresores de defectos de empalme mediados por snRNP

Nuestro equipo utilizó el organismo modelo Schizosaccharomyces Pombe para analizar el papel in vivo de SMN en la biogénesis y el empalme de snRNP.

La levadura de fisión es de particular interés para estudiar estos procesos porque contiene una maquinaria de empalme compleja, similar a la de los mamíferos. Demostramos que la SMN es directamente necesaria para la estabilidad in vivo de los snRNA del espi-ceosoma asociados al complejo central Sm. También encontramos que algunos intrones son más sensibles a los bajos niveles de snRNP que otros y que el empalme de aproximadamente el 10% de los intrones se inhibe preferentemente en células con deficiencia

de SMN. También se han identificado defectos similares en células de levadura de fisión que presentan una delección en un componente del metiloso-ma, un complejo proteico esencial para el empalme (Barbarossa et al., 2014). Nuestros datos concuerdan con la idea de que la selección del sitio de empalme y la cinética del espi-ceosoma dependen en gran medida de la concentración de los componentes centrales del espi-ceosoma. Nuestros estudios deberían aportar resultados importantes para explorar nuevas vías capaces de suprimir o compensar los defectos inducidos por mutaciones en el gen SMN.

— La SMN es directamente necesaria para la estabilidad in vivo de los snRNA del espi-ceosoma asociados al complejo central Sm —

Prof. Umrao MONANI

Investigación de los requerimientos temporales de la proteína SMN en la atrofia muscular espinal

Este proyecto buscaba determinar qué momento de la vida la proteína SMN es más crucial para garantizar la salud del sistema neuromuscular y prevenir los síntomas de la atrofia muscular espinal (AME). El objetivo era que los resultados sirvieran de base para el desarrollo de los tratamientos para la AME que se estaban implementando en ese momento. El proyecto determinó que la proteína SMN es más esencial durante la etapa posnatal temprana, cuando el sistema neuromuscular está madurando y perfeccionándose. De esto se infirió que los futuros tratamientos para la atrofia muscular espinal (AME) tendrían que administrarse lo antes posible. Este proyecto también determinó que los requerimientos para la proteína SMN se reducían

radicalmente en la adultez pero el daño a conexiones neuromusculares aumentaba el requerimiento de la proteína (Kariya et al., 2014; Lutz et al., 2011).

— SMN es más necesaria durante la primera etapa de la vida posnatal, cuando el sistema neuromuscular está madurando y perfeccionándose —

Convocatoria 1

2008

Investigador Principal	Institución	Título	Fondos €
Margarida GAMA CARVALHO	University of Lisbon, Portugal	Caracterización de los mecanismos de control postranscripcional que regulan la expresión del gen SMN2	85.760
Eugenio MERCURI	Università Cattolica, Rome, Italy	Medidas de resultado en la atrofia muscular espinal (AME) tipos II y III	276.000
Giacomo Pietro COMI	University of Milan, Italy	Desarrollo de un enfoque con células madre para el tratamiento de la AME	120.000
Martine BARKATS	Institut de Myologie, Paris, France	Evaluación de la terapia génica mediada por AAV en modelos AME murinos y felinos	211.452
Monir SHABABI	University of Missouri, USA	Un enfoque doble para desarrollar un tratamiento para la atrofia muscular espinal	80.000
Total			773.212

Publicaciones e impacto emergente

El impacto de la investigación se manifiesta gradualmente y, a menudo, de maneras inesperadas. Los estudios financiados a través de la Convocatoria de Proyectos de Investigación de SMA Europe contribuyen a un conocimiento en constante evolución que puede servir de base para proyectos posteriores, atraer financiación adicional, fortalecer la colaboración entre instituciones, perfeccionar metodologías, apoyar el desarrollo de biomarcadores o influir en futuras estrategias terapéuticas y el diseño de ensayos clínicos. En particular, en la investigación básica y traslacional, el progreso rara vez es inmediato o lineal, pero su influencia puede extenderse mucho más allá del alcance original del proyecto y hacerse visible solo con el tiempo.

Entre los resultados más tangibles de este proceso se encuentran las publicaciones científicas revisadas por pares. Estas publicaciones representan contribuciones validadas en base a la evidencia científica, lo que garantiza que los hallazgos se evalúen críticamente, se compartan abiertamente y se integren en las investigaciones en curso a nivel mundial. Si bien las publicaciones solo reflejan una parte del impacto, proporcionan un registro transparente y rastreable del conocimiento generado a través de la convocatoria.

La siguiente bibliografía incluye publicaciones revisadas por pares, resultado de proyectos financiados por SMA Europe. En conjunto, ilustran cómo la inversión sostenida en investigación contribuye al progreso científico y sienta las bases para futuros avances en la AME.

Bibliografía

Se debe tener en cuenta que esta lista es extensa; sin embargo, algunos estudios pueden no estar incluidos debido a limitaciones en la información o el acceso.

[1]

A. Barbarossa, E. Antoine, H. Neel, T. Gostan, J. Soret, R. Bordonné

Characterization and In Vivo Functional Analysis of the Schizosaccharomyces pombe ICLN Gene

Mol. Cell. Biol. 34 (2014) 595–605.

[2]

S. Benkhelifa-Ziyyat, A. Besse, M. Roda, S. Duque, S. Astord, R. Carcenac, T. Marais, M. Barkats

Intramuscular scAAVg-SMN injection mediates widespread gene delivery to the spinal cord and decreases disease severity in SMA mice

Molecular Therapy 21 (2013) 282–290.

[3]

A. Besse, S. Astord, T. Marais, M. Roda, B. Giroux, F.X. Lejeune, F. Relaix, P. Smeriglio, M. Barkats, M.G. Biferi

AAVg-Mediated Expression of SMN Restricted to Neurons Does Not Rescue the spinal muscular atrophy Phenotype in Mice

Molecular Therapy 28 (2020) 1887–1901.

[4]

J.M. Buettner, J.K. Sime Longang, F. Gerstner, K.S. Apel, B. Blanco-Redondo, L. Sowoidnich, E. Janzen, T. Langenhan, B. Wirth, C.M. Simon

Central synaptopathy is the most conserved feature of motor circuit pathology across spinal muscular atrophy mouse models

IScience 24 (2021).

[5]

S.J. Cano, A. Mayhew, A.M. Glanzman, K.J. Krosschell, K.J. Swoboda, M. Main, B.F. Steffensen, C. Bérard, F. Girardot, C.A.M. Payan, E. Mercuri, E. Mazzone, B. Elsheikh, J. Florence, L.S. Hynan, S.T. Iannaccone, L.L. Nelson, S. Pandya, M. Rose, C. Scott, R. Sadjadi, M.A. Yore, C. Joyce, J.T. Kissel

Rasch analysis of clinical outcome measures in spinal muscular atrophy

Muscle Nerve 49 (2014) 422–430.

[6]

M.S. Castillo-Iglesias, M.T. Berciano, J.O. Narcis, J.F. Val-Bernal, J.C. Rodríguez-Rey, O. Tapia, M. Lafarga

Reorganization of the nuclear compartments involved in transcription and RNA processing in myonuclei of type I spinal muscular atrophy

Histochem. Cell Biol. 152 (2019) 227–237.

[7] F. Catapano, I. Zaharieva, M. Scoto, E. Marrosu, J. Morgan, F. Muntoni, H. Zhou
Altered Levels of MicroRNA-9, -206, and -132 in spinal muscular atrophy and Their Response to Antisense Oligonucleotide Therapy
Mol. Ther. Nucleic Acids 5 (2016) e331.

[8] A. Cléry, M. Krepl, C.K.X. Nguyen, A. Moursy, H. Jorjani, M. Katsantoni, M. Okoniewski, N. Mittal, M. Zavolan, J. Sponer, F.H.T. Allain
Structure of SRSF1 RRM1 bound to RNA reveals an unexpected bimodal mode of interaction and explains its involvement in *SMN1* exon7 splicing
Nat. Commun. 12 (2021).

[9] P. Delers, D. Sapaly, B. Salman, S. De Waard, M. De Waard, S. Lefebvre
A link between agrin signalling and Cav3.2 at the neuromuscular junction in spinal muscular atrophy
Sci. Rep. 12 (2022).

[10] R. Finkel, E. Bertini, F. Muntoni, E. Mercuri
209th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Clinical Trial Readiness in spinal muscular atrophy 7-9 November 2014, Heemskerk, The Netherlands
Neuromuscular Disorders 25 (2015) 593–602.

[11] E. V. Fletcher, C.M. Simon, J.G. Pagiazitis, J.I. Chalif, A. Vukojicic, E. Drobac, X. Wang, G.Z. Mentis
Reduced sensory synaptic excitation impairs motor neuron function via Kv2.1 in spinal muscular atrophy
Nat. Neurosci. 20 (2017) 905–916.

[12] J. Franco-Espin, A. Gatus, J.Á. Armengol, S. Arumugam, M. Moradi, M. Sendtner, J. Calderó, L. Tabares
SMN Is Physiologically Downregulated at Wild-Type Motor Nerve Terminals but Aggregates Together with Neurofilaments in SMA Mouse Models
Biomolecules 12 (2022).

[13] A. Garcia-Lopez, F. Tessaro, H.R.A. Jonker, A. Wacker, C. Richter, A. Comte, N. Berntenis, R. Schmucki, K. Hatje, O. Petermann, G. Chiriano, R. Perozzo, D. Sciarra, P. Konieczny, I. Faustino, G. Fournet, M. Orozco, R. Artero, F. Metzger, M. Ebeling, P. Goekjian, B. Joseph, H. Schwalbe, L. Scapozza
Targeting RNA structure in SMN2 reverses spinal muscular atrophy molecular phenotypes
Nat. Commun. 9 (2018).

[14] F. Genovese, Y.T. Huang, A.A.L. Moty, M. Paganin, G. Sharma, I. Signoria, D. Donzel, N.C.H. Lai, M. Pronot, R.A. Kline, H. Chaytow, K.J. Morris, K.M.E. Faller, T.M. Wishart, E.J.N. Groen, M.A. Cousin, G. Viero, T.H. Gillingwater
Prenatal SMN-dependent defects in translation uncover reversible primary cilia phenotypes in spinal muscular atrophy
JCI Insight 10 (2025) 1–17.

[15] V. Gerbino, M.T. Carri, M. Cozzolino, T. Achsel
Mislocalised FUS mutants stall spliceosomal snRNPs in the cytoplasm, Neurobiol Dis. 55 (2013) 120–128.

[16] E.J.N. Groen, E. Perenthaler, N.L. Courtney, C.Y. Jordan, H.K. Shorrock, D. Van Der Hoorn, Y.T. Huang, L.M. Murray, G. Viero, T.H. Gillingwater
Temporal and tissue-specific variability of SMN protein levels in mouse models of spinal muscular atrophy
Hum. Mol. Genet. 27 (2018) 2851–2862.

[17] S.M. Hammond, G. Hazell, F. Shabanpoor, A.F. Saleh, M. Bowerman, J.N. Sleigh, K.E. Meijboom, H. Zhou, F. Muntoni, K. Talbot, M.J. Gait, M.J.A. Wood
Systemic peptide-mediated oligonucleotide therapy improves long-term survival in spinal muscular atrophy
Proc. Natl. Acad. Sci. U. S. A. 113 (2016) 10962–10967.

[18] N. Hensel, S. Baskal, L.M. Walter, H. Brinkmann, M. Gernert, P. Claus
ERK and ROCK functionally interact in a signaling network that is compensationally upregulated in spinal muscular atrophy
Neurobiol. Dis. 108 (2017) 352–361.

[19] N. Hensel, F. Cieri, P. Santonicola, I. Tapken, T. Schüning, M. Taiana, E. Pagliari, A. Joseph, S. Fischer, N. Heidrich, H. Brinkmann, S. Kubinski, A.K. Bergmann, M.F. Richter, K. Jung, S. Corti, E. Di Schiavi, P. Claus
Impairment of the neurotrophic signaling hub B-Raf contributes to motoneuron degeneration in spinal muscular atrophy
Proc. Natl. Acad. Sci. U. S. A. 118 (2021).

[20] S. Hosseinibarkooie, M. Peters, L. Torres-Benito, R.H.H. Rastetter, K. Hupperich, A. Hoffmann, N. Mendoza-Ferreira, A. Kaczmarek, E. Janzen, J. Milbradt, T. Lamkemeyer, F. Rigo, C.F. Bennett, C. Guschlbauer, A. Büschges, M. Hammerschmidt, M. Riessland, M.J.J. Kye, C.S.S. Clemen, B. Wirth
The Power of Human Protective Modifiers: PLS3 and CORO1C Unravel Impaired Endocytosis in spinal muscular atrophy and Rescue SMA Phenotype
Am. J. Hum. Genet. 99 (2016) 647–665.

[21] E. Janzen, N. Mendoza-Ferreira, S. Hosseinibarkooie, S. Schneider, K. Hupperich, T. Tschanz, V. Grysko, M. Riessland, M. Hammerschmidt, F. Rigo, C.F. Bennett, M.J. Kye, L. Torres-Benito, B. Wirth
CHP1 reduction ameliorates spinal muscular atrophy pathology by restoring calcineurin activity and endocytosis
Brain 141 (2018) 2343–2361.

[22] S. Kariya, T. Obis, C. Garone, T. Akay, F. Sera, S. Iwata, S. Homma, U.R. Monani
Requirement of enhanced Survival Motoneuron protein imposed during neuromuscular junction maturation
Journal of Clinical Investigation 124 (2014) 785–800.

[23] J.K. Kim, N.N. Jha, T. Awano, C. Caine, K. Gollapalli, E. Welby, S.S. Kim, A. Fuentes-Moliz, X. Wang, Z. Feng, F. Sera, T. Takeda, S. Homma, C.P. Ko, L. Tabares, A.D. Ebert, M.M. Rich, U.R. Monani
A spinal muscular atrophy modifier implicates the SMN protein in SNARE complex assembly at neuromuscular synapses
Neuron 111 (2023) 1423–1439.e4.

[24] P. Konieczny, R. Artero
Drosophila SMN2 minigene reporter model identifies moxifloxacin as a candidate therapy for SMA
FASEB Journal 34 (2020) 3021–3036.

[25] V. Lafarga, O. Tapia, S. Sharma, R. Bengoechea, G. Stoecklin, M. Lafarga, M.T. Berciano
CBP-mediated SMN acetylation modulates Cajal body biogenesis and the cytoplasmic targeting of SMN
Cellular and Molecular Life Sciences 75 (2018) 527–546.

[26] D. Little, C.F. Valori, C.A. Mutsaers, E.J. Bennett, M. Wyles, B. Sharrack, P.J. Shaw, T.H. Gillingwater, M. Azzouz, K. Ning
PTEN depletion decreases disease severity and modestly prolongs survival in a mouse model of spinal muscular atrophy
Molecular Therapy 23 (2015) 270–277.

[27] M. Lopez-Manzaneda, J. Franco-Espin, R. Tejero, R. Cano, L. Tabares
Calcium is reduced in presynaptic mitochondria of motor nerve terminals during neurotransmission in SMA mice
Hum. Mol. Genet. 30 (2021) 629–643.

[28] C.M. Lutz, S. Kariya, S. Patruni, M.A. Osborne, D. Liu, C.E. Henderson, D.K. Li, L. Pellizzoni, J. Rojas, D.M. Valenzuela, A.J. Murphy, M.L. Winberg, U.R. Monani
Postsymptomatic restoration of SMN rescues the disease phenotype in a mouse model of severe spinal muscular atrophy
Journal of Clinical Investigation 121 (2011) 3029–3041.

[29] E. Mazzone, J. Montes, M. Main, A. Mayhew, D. Ramsey, A.M. Glanzman, S. Dunaway, R. Salazar, A. Pasternak, J. Quigley, M. Pane, M.C. Pera, M. Scoto, S. Messina, M. Sframeli, A. D'amico, M. Van Den Hauwe, S. Sivo, N. Goemans, B.T. Darras, P. Kaufmann, E. Bertini, D.C. De Vivo, F. Muntoni, R. Finkel, E. Mercuri
Old measures and new scores in spinal muscular atrophy patients
Muscle Nerve 52 (2015) 435–437.

[30] J. Mecca, J. Mignot, M. Gervais, T. Ozturk, S. Astord, J. Berthier, S. Bauché, J. Messéant, M.G. Biferi, H. Rouard, M. Barkats, F. Relaix, N. Didier
Targeted knockdown of Smn in muscle stem cells induces non-cell autonomous loss of motor neurons
Brain (2026).

[31] E. Mercuri, R. Finkel, J. Montes, E.S. Mazzone, M.P. Sormani, M. Main, D. Ramsey, A. Mayhew, A.M. Glanzman, S. Dunaway, R. Salazar, A. Pasternak, J. Quigley, M. Pane, M.C. Pera, M. Scoto, S. Messina, M. Sframeli, G.L. Vita, A. D'Amico, M. van den Hauwe, S. Sivo, N. Goemans, P. Kaufmann, B.T. Darras, E. Bertini, F. Muntoni, D.C. de Vivo
Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA: Implications for clinical trials
Neuromuscular Disorders 26 (2016) 126–131.

[32] C. Mitrpant, P. Porensky, H. Zhou, L. Price, F. Muntoni, S. Fletcher, S.D. Wilton, A.H.M. Burghes
Improved Antisense Oligonucleotide Design to Suppress Aberrant SMN2 Gene Transcript Processing: Towards a Treatment for spinal muscular atrophy
PLoS One 8 (2013).

[33] A.A.L. Motyl, K.M.E. Faller, E.J.N. Groen, R.A. Kline, S.L. Eaton, L.M. Ledahawsky, H. Chaytow, D.J. Lamont, T.M. Wishart, Y.T. Huang, T.H. Gillingwater
Pre-natal manifestation of systemic developmental abnormalities in spinal muscular atrophy
Hum. Mol. Genet. 29 (2020) 2674–2683.

[34] A. Moursy, F.H.T. Allain, A. Cléry
Characterization of the RNA recognition mode of hnRNP G extends its role in SMN2 splicing regulation
Nucleic Acids Res. 42 (2014) 6659–6672.

[35] M. Nadal, R. Anton, J. Dorca-Arévalo, E. Estébanez-Perpiñá, E.F. Tizzano, P. Fuentes-Prior
Structure and function analysis of Sam68 and hnRNP A1 synergy in the exclusion of exon 7 from SMN2 transcripts
Protein Science 32 (2023).

[36] J.O. Narcís, O. Tapia, O. Tarabal, L. Piedrafitá, J. Calderó, M.T. Berciano, M. Lafarga
Accumulation of poly(A) RNA in nuclear granules enriched in Sam68 in motor neurons from the SMNΔ7 mouse model of SMA
Sci. Rep. 8 (2018).

[37] K. Ning, C. Drepper, C.F. Valori, M. Ahsan, M. Wyles, A. Higginbottom, T. Herrmann, P. Shaw, M. Azzouz, M. Sendtner
PTEN depletion rescues axonal growth defect and improves survival in SMN-deficient motor neurons
Hum. Mol. Genet. 19 (2010) 3159–3168.

[38] P.N. Porensky, C. Mitrpant, V.L. McGovern, A.K. Bevan, K.D. Foust, B.K. Kaspar, S.D. Wilton, A.H.M. Burghes
A single administration of morpholino antisense oligomer rescues spinal muscular atrophy in mouse
Hum. Mol. Genet. 21 (2012) 1625–1638.

[39] G. Prat-Ortega, S. Ensel, S. Donadio, L. Borda, A. Boos, P. Yadav, N. Verma, J. Ho, E. Carranza, S. Frazier-Kim, D.P. Fields, L.E. Fisher, D.J. Weber, J. Balzer, T. Duong, S.D. Weinstein, M.J.L. Eliasson, J. Montes, K.S. Chen, P.R. Clemens, P. Gerszten, G.Z. Mentis, E. Pirondini, R.M. Friedlander, M. Capogrosso
First-in-human study of epidural spinal cord stimulation in individuals with spinal muscular atrophy
Nat. Med. 31 (2025) 1246–1256.

[40] W.A. Rehorst, M.P. Thelen, H. Nolte, C. Türk, S. Cirak, J.M. Peterson, G.W. Wong, B. Wirth, M. Krüger, D. Winter, M.J. Kye
Muscle regulates mTOR dependent axonal local translation in motor neurons via CTRP3 secretion: Implications for a neuromuscular disorder, spinal muscular atrophy
Acta Neuropathol. Commun. 7 (2019).

[41] M. Riessland, A. Kaczmarek, S. Schneider, K.J. Swoboda, H. Löhr, C. Bradler, V. Grysko, M. Dimitriadi, S. Hosseinibarkooie, L. Torres-Benito, M. Peters, A. Upadhyay, N. Biglari, S. Kröber, I. Hölker, L. Garbes, C. Gilissen, A. Hoischen, G. Nürnberg, P. Nürnberg, M. Walter, F. Rigo, C.F. Bennett, M.J. Kye, A.C. Hart, M. Hammerschmidt, P. Kloppenburg, B. Wirth
Neurocalcin Delta Suppression Protects against spinal muscular atrophy in Humans and across Species by Restoring Impaired Endocytosis
Am. J. Hum. Genet. 100 (2017) 297–315.

[42] D. Sapaly, P. Delers, J. Coridon, B. Salman, F. Letourneur, F. Dumont, S. Lefebvre,
The Small-Molecule Flunarizine in spinal muscular atrophy Patient Fibroblasts Impacts on the Gemin Components of the SMN Complex and TDP43, an RNA-Binding Protein Relevant to Motor Neuron Diseases
Front. Mol. Biosci. 7 (2020).

[43] D. Sapaly, M. Dos Santos, P. Delers, O. Biondi, G. Quérol, L. Houdebine, K. Khoobarry, F. Girardet, P. Burlet, A.S. Armand, C. Chanoine, J.F. Bureau, F. Charbonnier, S. Lefebvre
Small-molecule flunarizine increases SMN protein in nuclear Cajal bodies and motor function in a mouse model of spinal muscular atrophy
Sci. Rep. 8 (2018).

[44] M. Shababi, J. Glascock, C.L. Lorson
Combination of SMN trans-splicing and a neurotrophic factor increases the life span and body mass in a severe model of spinal muscular atrophy
Hum. Gene Ther. 22 (2011) 135–144.

[45] F. Shabanpoor, S.M. Hammond, F. Abendroth, G. Hazell, M.J.A. Wood, M.J. Gait
Identification of a Peptide for Systemic Brain Delivery of a Morpholino Oligonucleotide in Mouse Models of spinal muscular atrophy
Nucleic Acid Ther. 27 (2017) 130–143.

[46] H.K. Shorrock, D. Van Der Hoorn, P.J. Boyd, M. Llaverro Hurtado, D.J. Lamont, B. Wirth, J.N. Sleigh, G. Schiavo, T.M. Wishart, E.J.N. Groen, T.H. Gillingwater
UBA1/GARS-dependent pathways drive sensory-motor connectivity defects in spinal muscular atrophy
Brain 141 (2018) 2878–2894.

[47] C.M. Simon, N. Delestrée, J. Montes, L. Sowoidnich, F. Gerstner, E. Carranza, J.M. Buettner, J.G. Pagiazitis, G. Prat-Ortega, S. Ensel, S. Donadio, V. Dreilich, M.J. Carlini, J.L. Garcia, P. Kratimenos, W.K. Chung, C.J. Sumner, L.H. Weimer, E. Pirondini, M. Capogrosso, L. Pellizzoni, D.C. De Vivo, G.Z. Mentis
Proprioceptive synaptic dysfunction is a key feature in mice and humans with spinal muscular atrophy
Brain 148 (2025) 2797–2811.

[48] C.M. Simon, A.M. Janas, F. Lotti, J.C. Tapia, L. Pellizzoni, G.Z. Mentis
A Stem Cell Model of the Motor Circuit Uncouples Motor Neuron Death from Hyperexcitability Induced by SMN Deficiency
Cell Rep. 16 (2016) 1416–1430.

I49I

J.N. Sleigh, S.D. Buckingham, B. Esmaeili, M. Viswanathan, E. Cuppen, B.M. Westlund, D.B. Sattelle

A novel *Caenorhabditis elegans* allele, *smn-1(cb131)*, mimicking a mild form of spinal muscular atrophy, provides a convenient drug screening platform highlighting new and pre-approved compounds

Hum. Mol. Genet. 20 (2011) 245–260.

I50I

E. Szunyogova, H. Zhou, G.K. Maxwell, R.A. Powis, M. Francesco, T.H. Gillingwater, S.H. Parson

Survival Motor Neuron (SMN) protein is required for normal mouse liver development

Sci. Rep. 6 (2016).

I51I

Y. Tanguy, M.G. Biferi, A. Besse, S. Astord, M. Cohen-Tannoudji, T. Marais, M. Barkats

Systemic AAVrh10 provides higher transgene expression than AAVg in the brain and the spinal cord of neonatal mice

Front. Mol. Neurosci. 8 (2015).

I52I

O. Tapia, J.O. Narcís, J. Riancho, O. Tarabal, L. Piedrafitra, J. Calderó, M.T. Berciano, M. Lafarga

Cellular bases of the RNA metabolism dysfunction in motor neurons of a murine model of spinal muscular atrophy: Role of Cajal bodies and the nucleolus

Neurobiol Dis. 108 (2017) 83–99.

I53I

I. Tapken, T. Schweitzer, M. Paganin, T. Schüning, N.T. Detering, G. Sharma, M. Niesert, A. Saffari, D. Kuhn, A. Glynn, F. Cieri, P. Santonicola, C. Cannet, F. Gerstner, K.M.E. Faller, Y.T. Huang, R. Kothary, T.H. Gillingwater, E. Di Schiavi, C.M. Simon, N. Hensel, A. Ziegler, G. Viero, A. Pich, P. Claus

The systemic complexity of a monogenic disease: the molecular network of spinal muscular atrophy

Brain 148 (2025) 580–596.

I54I

M.P. Thelen, B. Wirth, M.J. Kye

Mitochondrial defects in the respiratory complex I contribute to impaired translational initiation via ROS and energy homeostasis in SMA motor neurons

Acta Neuropathol. Commun. 8 (2020).

I55I

L. Torres-Benito, S. Schneider, R. Rombo, K.K. Ling, V. Grysko, A. Upadhyay, N.L. Kononenko, F. Rigo, C.F. Bennett, B. Wirth, NCALD Antisense Oligonucleotide

Therapy in Addition to Nusinersen further Ameliorates spinal muscular atrophy in Mice

Am. J. Hum. Genet. 105 (2019) 221–230.

I56I

E.N. Wakeling, B. Joussemet, P. Costiou, D. Fanuel, P. Moullier, M. Barkats, J.C. Fyfe

Failure of lower motor neuron radial outgrowth precedes retrograde degeneration in a feline model of spinal muscular atrophy

Journal of Comparative Neurology 520 (2012) 1737–1750.

I57I

T.M. Wishart, C.A. Mutsaers, M. Riessland, M.M. Reimer, G. Hunter, M.L. Hannam, S.L. Eaton, H.R. Fuller, S.L. Roche, E. Somers, R. Morse, P.J. Young, D.J. Lamont, M. Hammerschmidt, A. Joshi, P. Hohenstein, G.E. Morris, S.H. Parson, P.A. Skehel, T. Becker, I.M. Robinson, C.G. Becker, B. Wirth, T.H. Gillingwater

Dysregulation of ubiquitin homeostasis and β -catenin signaling promote spinal muscular atrophy

Journal of Clinical Investigation 124 (2014) 1821–1834.

I58I

I.T. Zaharieva, M. Scoto, K. Aragon-Gawinska, D. Ridout, B. Doreste, L. Servais, F. Muntoni, H. Zhou

Response of plasma microRNAs to nusinersen treatment in patients with SMA

Ann. Clin. Transl. Neurol. 9 (2022) 1011–1026.

I59I

Q. Zhang, Y. Hong, C. Brusa, M. Scoto, N. Cornell, P. Patel, G. Baranello, F. Muntoni, H. Zhou

Profiling neuroinflammatory markers and response to nusinersen in paediatric spinal muscular atrophy

Sci. Rep. 14 (2024).

I60I

H. Zhou, Y. Hong, M. Scoto, A. Thomson, E. Pead, T. MacGillivray, E. Hernandez-Gerez, F. Catapano, J. Meng, Q. Zhang, G. Hunter, H.K. Shorrock, T.K. Ng, A. Hamida, M. Sanson, G. Baranello, K. Howell, T.H. Gillingwater, P. Brogan, D.A. Thompson, S.H. Parson, F. Muntoni

Microvasculopathy in spinal muscular atrophy is driven by a reversible autonomous endothelial cell defect

Journal of Clinical Investigation 132 (2022).

Entidades financiadoras de la Convocatoria de Proyectos de Investigación

Agradecemos a AFM Téléthon por proporcionar la infraestructura que respalda la Convocatoria de Proyectos de Investigación, al Consejo Asesor Científico por liderar el proceso de revisión científica y a SMA Europe por su apoyo en la coordinación y la infraestructura.

AFM-Téléthon, Francia

DGM-SMA, Alemania

SMA Trust, UK

Famiglie SMA, Italia

FundAME, España

SMA Schweiz, Suiza

SMA UK (previously SMA Support UK, also contributed as Jennifer Trust for SMA), UK

Muskelsvindfonden, Dinamarca

Nätverket för spinal muskelatrofi (NSMA), Suecia

Prinses Beatrix Spierfonds (PBS), Países Bajos

Association Belge contre les maladies neuro-musculaires (ABMM), Bélgica

FSMA á Íslandi, Islandia

Fundacja SMA, Polonia

SMA Family Foundation Russia, Rusia



Todos los gráficos y recursos visuales incluidos en este documento son propiedad de SMA Europe.

Esta publicación ha sido redactada y editada por el siguiente equipo:

Dra. Federica Fontana,
Directora médica y responsable de investigación,
SMA Europe

Dra. Nicole Gusset,
Directora de Operaciones, SMA Europe

Emilia Debska,
Directora de comunicación y marketing, SMA Europe

Elena Díez,
Diseñadora y directora de arte

Miguel M. Serrano,
Fotógrafo

**SMA
EUR
OPE**

Información adicional

Para cualquier pregunta, o datos más detallados, puede enviar una solicitud a SMA Europe

—

www.sma-europe.eu
communications@sma-europe.eu

ISSN: 3134-6626

Síguenos en:
[Instagram](#) | [Facebook](#) | [LinkedIn](#) | [Bluesky](#)