La Asociación Progeria Alexandra Peraut realiza una donación al CNIC para la investigación de esta enfermedad

03/02/2022

La Asociación Progeria Alexandra Peraut ha hecho una donación de 6.500€ al Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) para que se invierta en la investigación del Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford. La donación, de 6.500€, proviene de los beneficios del libro "Una niña entre veinte millones" que narra la historia de Alexandra con el objetivo de visibilizar la progeria e invitar a normalizar las enfermedades minoritarias

La Asociación Progeria Alexandra Peraut ha hecho una donación económica al laboratorio de Fisiopatología Cardiovascular Molecular y Genética que dirige el Dr. Vicente Andrés en el Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC), para que se invierta en la investigación del S**índrome de Progeria de Hutchinson-Gilford** (en inglés, Hutchinson-Gilford progeria síndrome o HGPS).

La donación, de 6.500€, proviene de los beneficios del libro "Una niña entre veinte millones" que narra la historia de Alexandra con el objetivo de visibilizar la progeria e invitar a normalizar las enfermedades minoritarias.

Alexandra padece el Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford, conocido popularmente como progeria, una enfermedad genética ultra-rara que afecta a 1 de entre 20 millones de personas. Según datos de la Progeria Research Foundation, el número de niños diagnosticados con progeria en abril de 2021 era de 135 en todo el mundo.

Con 5 años, la vida de Alexandra transcurre como la de cualquier niño de su edad, pero con un envejecimiento acelerado que no corresponde a un cuerpo en desarrollo. HGPS está provocada por una mutación en el gen LMNA que induce la síntesis de progerina. Esta proteína anómala provoca envejecimiento acelerado y muerte en la segunda década de vida, principalmente debido a complicaciones cardiovasculares derivadas de la arteriosclerosis.

En el laboratorio del CNIC, perteneciente también al CIBER de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), el grupo del Dr. Andrés lleva años trabajando en esta enfermedad y recientemente ha creado el ratón HGPSrev, el primer modelo animal que permite suprimir la expresión de progerina de un modo controlado temporal y espacialmente. Con este nuevo modelo pre-clínico han podido demostrar que nunca es demasiado tarde para tratar la enfermedad, y que terapias dirigidas exclusivamente al sistema cardiovascular pueden provocar un beneficio terapéutico muy significativo.

7.000 enfermedades raras

El Dr. Vicente Andrés destaca la importancia de investigar en enfermedades raras o minoritarias aunque afectan a un número reducido de pacientes. Según el Dr. Andrés "**consideradas globalmente, suponen un problema sanitario-social de gran magnitud, ya que se estima que existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundia**l (en España más de 3.000.000 millones de pacientes). Dos de los grandes problemas a los que se enfrentan estos pacientes son la falta de diagnóstico y tratamiento adecuados, en gran medida debido a que no se investiga suficientemente sobre estas patologías. En el caso de la progeria, actualmente no hay cura y las terapias paliativas existentes tienen un beneficio limitado. Por ello, es necesario seguir investigando para avanzar en el conocimiento de los mecanismos por los cuales la progerina acelera el envejecimiento y para desarrollar nuevas terapias y eventualmente la cura de esta enfermedad."

"Estamos enormemente agradecidos al Dr. Andrés y su equipo por el excelente trabajo de investigación que están llevando a cabo para mejorar la calidad de vida de estos niños", señalan **Esther Martínez y Cédric Peraut**, padres de Alexandra y fundadores de la Asociación:

"Nos emociona comprobar que además de ser científicos son excepcionales personas que muestran la empatía y sensibilidad necesaria para entender la situación a la que se enfrentan no sólo los pacientes de enfermedades raras sino también los familiares ante la falta de investigación y de interés de la sociedad en general por estas patologías".

URL de origen:https://www.cnic.es/es/noticias/asociacion-progeria-alexandra-peraut-realiza-donacion-al-cnic-para-investigacion-esta