

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 **Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford** (en inglés, Hutchinson-Gilford progeria syndrome 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 mundial** (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 Pernaut**, 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>