El CNIC recibe una donación para investigar el Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford

11/05/2024

El laboratorio de Fisiopatología Cardiovascular Molecular y Genética que dirige el Dr. Vicente Andrés en el Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) ha recibido una donación de 11.060 euros de la Asociación Progeria Alexandra Peraut para su proyecto de investigación del Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford

El laboratorio de Fisiopatología Cardiovascular Molecular y Genética que dirige el Dr. Vicente Andrés en el Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) ha recibido una donación de 11.060 euros de la Asociación Progeria Alexandra Peraut para su proyecto de investigación del **Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford** (del inglés HGPS), una enfermedad genética ultra-rara que afecta a 1 de entre 20 millones de personas conocida popularmente como progeria.

HGPS está provocada por una mutación en el gen *LMNA* que provoca la síntesis de progerina. Esta proteína anómala provoca envejecimiento acelerado y muerte normalmente en la segunda década de vida, principalmente debido a complicaciones cardiovasculares derivadas de la arteriosclerosis.

Esta donación permitirá al grupo del Dr. Andrés realizar el proyecto biomédico que es parte de la ayuda que la Fundación Inocente, Inocente ha concedido a la Asociación Progeria Alexandra Peraut para desarrollar un proyecto mixto, con un componente asistencial para dos pacientes y otro de investigación.

La Fundación Inocente promueve cada año la gala Inocente, Inocente en televisión, cuyo fin es sensibilizar a la sociedad y recaudar fondos para apoyar distintas necesidades de los niños. Este año ha repartido 1.250.000 euros en ayudas a entidades españolas que trabajan con menores con enfermedades raras. La entrega de las ayudas de la Fundación Inocente se celebró en el CNIC el pasado mes, con la presencia de las 98 asociaciones y fundaciones beneficiarias.

Los pacientes que se beneficiarán del proyecto asistencial son Alexandra y Xoel, afectados de HGPS y de una laminopatía progeroide, respectivamente. Según datos de la Progeria Research Foundation de marzo de 2024, el número de niños diagnosticados con progeria era de 202 en todo el mundo (149 con HGPS y 53 con laminopatías progeroides).

En el laboratorio del CNIC, perteneciente también al CIBER de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), el grupo del Dr. Andrés lleva años trabajando en HGPS.

La vida de Alexandra y Xoel transcurre como la de cualquier niño de su edad, pero con un envejecimiento acelerado que no corresponde a un cuerpo en desarrollo.

La variabilidad interindividual de progresión de la enfermedad en los pacientes con progeria es enorme, con un rango de supervivencia de 2 a 20 años. Tras el diagnóstico, no existen biomarcadores de prognosis que ayuden a los médicos en toma de decisiones para intervenciones clínicas tempranas que puedan retrasar el deterioro físico y prolongar la calidad de vida y supervivencia de los pacientes, ni para determinar la eficacia de los tratamientos que reciben.

El proyecto de investigación que desarrolla el grupo del Dr. Andrés con el apoyo de la Fundación Inocente, Inocente tiene como objetivo principal identificar biomarcadores de prognosis en HGPS. El proyecto innova en la identificación holística de biomarcadores en plasma y células mononucleares de sangre periférica de ratones control y HGPS (muestras fácilmente accesibles) mediante integración de datos obtenidos por múltiples ómicas (radiómica, transcriptómica, proteómica, epigenómica y metabolómica), en lugar de analizar una sola ómica o un único tejido no siempre accesible en el ámbito clínico. Además, los biomarcadores identificados en ratón se validarán en muestras de niños con HGPS y controles sanos de edad similar. Los posibles beneficiarios de los resultados de este proyecto de investigación son todos los pacientes con HGPS en el mundo, así como los médicos que les atienden

Esther Martínez y Cédric Peraut, padres de Alexandra y fundadores de la Asociación agradecen el compromiso del Dr. Vicente Andrés y su equipo en esta investigación , así como el apoyo de la Fundación Inocente, Inocente a las enfermedades raras.

“Creemos firmemente en el poder de la colaboración y la investigación para marcar la diferencia en la vida de los niños afectados por progeria”. Y añade: “Seguiremos trabajando incansablemente para apoyar estos esfuerzos y ofrecer esperanza a todas las familias afectadas por enfermedades raras en todo el mundo”.

7.000 enfermedades raras

El Dr. Vicente Andrés destaca la importancia de investigar en enfermedades raras o minoritarias, aunque individualmente 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 identificar nuevos biomarcadores de prognosis y desarrollar nuevas terapias y eventualmente la cura de esta enfermedad.”

hutchinson-gilford