El CNIC recibe una donación para investigar el síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford

15/09/2025

El laboratorio de Fisiopatología Cardiovascular Molecular y Genética que dirige el Dr. Vicente Andrés en el Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares Carlos III (CNIC) ha recibido de la Asociación Progeria Alexandra Peraut una donación de 10.000 euros, que ha sido posible gracias a una gala de recaudación de fondos celebrada el pasado mes de marzo. Esta donación ayudará a desarrollar la investigación del laboratorio del Dr. Andrés sobre el **síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford** (del inglés HGPS), una enfermedad genética ultra-rara, conocida popularmente como progeria, que afecta solo a 1 de entre 20 millones de personas.

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

La Asociación Progeria Alexandra Peraut , fundada en 2019 por los padres de Alexandra, el único caso conocido en España y uno de los aproximadamente 150 en todo el mundo, trabaja para visibilizar esta enfermedad rara, apoyar a las familias y promover la investigación. Entre sus iniciativas destaca la publicación del libro ***Una niña entre veinte millones***, que narra la historia de Alexandra y cuyos beneficios se han destinado a proyectos de investigación.

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

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

7.000 enfermedades raras

Aunque individualmente afectan a un número reducido de pacientes, el Dr. Vicente Andrés destaca la importancia de investigar en enfermedades raras o minoritarias. 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 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. El Dr. Andrés asegura que **“actualmente no hay cura para la progeria**, 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”.

URL de origen:https://www.cnic.es/es/noticias/cnic-recibe-donacion-para-investigar-sindrome-progeria-hutchinson-gilford-0