

## Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria Preguntas Frecuentes

### ¿QUÉ ES LA PROGERIA?

El Síndrome de Hutchinson-Gilford “Progeria” o “HGPS” es una enfermedad genética poco común y fatal que se caracteriza por una apariencia de envejecimiento acelerado en los niños\*. Su nombre deriva del griego y significa “vejez prematura”. Aunque hay diferentes formas de Progeria\*, el tipo clásico es el Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria, cuyo nombre se debe a los doctores que la describieron por primera vez en Inglaterra: en 1886 el Dr. Jonathan Hutchinson y en 1897 el Dr. Hastings Gilford.

### ¿CUÁN FRECUENTES SON LOS CASOS DE PROGERIA?

La Progeria afecta aproximadamente a 1 de cada 4 a 8 millones de recién nacidos. Se estima que hay 200-250 niños que viven con Progeria en todo el mundo. Afecta a ambos sexos por igual y a todas las razas. Desde que se creó la Fundación para la Investigación de la Progeria en 1999, hemos descubierto niños con Progeria que viven en más de 40 países †.

### ¿CUÁLES SON LAS CARACTERÍSTICAS DE LA PROGERIA?

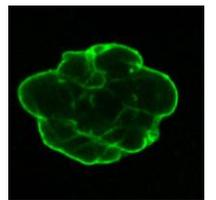
Aunque cuando nacen generalmente lucen saludables, la mayoría de los niños con Progeria comienzan a mostrar muchas de las características de la Progeria dentro de su primer año de vida. Entre los signos de la Progeria se encuentran un menor crecimiento, pérdida de grasa corporal y cabello, piel envejecida y rigidez de las articulaciones. A medida que pasa el tiempo, los niños sufren de osteoporosis, aterosclerosis generalizada, enfermedad cardíaca (corazón) y apoplejía. Los niños tienen una notable semejanza en su apariencia, a pesar de sus diferencias étnicas. **Los niños con Progeria fallecen de aterosclerosis (infartos o apoplejías) a la edad promedio de trece años.**

### ¿CUÁL ES LA CAUSA DE LA PROGERIA?

La causa del HGPS es una mutación del gen denominado LMNA (que se pronuncia "lamina – a"). El gen LMNA produce la proteína Lamin A, que es el andamiaje estructural que mantiene unido el núcleo de una célula. La proteína Lamin A anormal que causa la Progeria se denomina **progerina**. La progerina torna inestable al núcleo. Dicha inestabilidad celular conduce al proceso de envejecimiento prematuro y enfermedad en los casos de Progeria.

PRF fue la fuerza motora en el hallazgo del gen responsable de la Progeria. Un grupo de importantes científicos del Consorcio de Genética de PRF logró aislar el gen de la Progeria y, en abril del 2003, PRF hizo el anuncio en la influyente revista científica *Nature*\*.

*“El aislamiento del gen de la Progeria es un logro importante para la comunidad de investigadores médicos,”* dijo el Dr. Francis Collins, Director de los Institutos Nacionales de Salud y descubridor principal del gen de la Progeria. *“El descubrimiento no sólo da esperanzas a niños y familias afectados por la Progeria, sino que también puede arrojar luz sobre el fenómeno del envejecimiento y la enfermedad cardíaca”.*



Núcleo de la célula de Progeria

\* Entre otros síndromes progeroides se encuentra el síndrome de Werner, también conocido como “Progeria adulta” que no se inicia sino al final de la adolescencia, con una esperanza de vida de entre 40 y 50 años.

† Para encontrar un mapa de dónde viven los niños, consulte [www.progeriaresearch.org/meet\\_the\\_kids.html](http://www.progeriaresearch.org/meet_the_kids.html).

‡ “Las mutaciones puntuales recurrentes *de novo* en el gen Lamin A causan el Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria”, *Nature*, Vol. 423, Mayo 15, 2003.

## ¿QUÉ RELACIÓN TIENE LA PROGERIA CON EL ENVEJECIMIENTO?

Ahora sabemos que existe una superposición biológica entre los niños con Progeria y la población general en etapa de envejecimiento. Todos fabricamos un poco de **progerina**, la proteína que causa la enfermedad en la Progeria. Fabricamos mucha menos progerina que los niños con Progeria, pero la progerina aumenta durante toda la vida y puede ser responsable en parte de los aspectos del envejecimiento, tales como la aterosclerosis. La progerina también está ligada a la disfunción de los telómeros. Los telómeros son proteínas que juegan un importante papel en el envejecimiento celular.

Los niños con Progeria están genéticamente predispuestos a una enfermedad cardíaca prematura y progresiva. La muerte ocurre casi exclusivamente debido a la generalización de la **enfermedad cardíaca, la principal causa de muerte en el mundo entero.**<sup>+</sup> Por lo tanto, claramente existe una tremenda necesidad de investigar la Progeria. **Encontrar la cura para la Progeria no solo ayudará a estos niños, sino que puede dar las claves para tratar a millones de adultos con enfermedad cardíaca y apoplejía asociadas al proceso natural de envejecimiento.**

## ¿SE TRANSMITE LA PROGERIA DE PADRES A HIJOS?

El HGPS generalmente no se transmite en las familias. El cambio del gen es casi siempre una ocurrencia casual, extremadamente poco común. Los niños con otros tipos de síndromes “progeroides” que no son el HGPS pueden tener enfermedades transmitidas dentro de la familia. Sin embargo, el HGPS es una mutación “autosómica esporádica dominante” – esporádica porque es un nuevo cambio en esa familia y dominante porque sólo se necesita que cambie una copia del gen para tener el síndrome. Para los padres que nunca han tenido un hijo con Progeria, las probabilidades de tener un hijo con Progeria son de 1 en 4-8 millones. Pero para los padres que ya tienen un hijo con Progeria, las probabilidades de que les vuelva a ocurrir son mucho más elevadas – aproximadamente 2-3%. ¿Por qué este aumento? Esto se debe a una condición llamada “mosaicismo”, en la cual uno de los padres tiene la mutación genética de la Progeria en una pequeña proporción de sus células, pero no tiene Progeria. Ya se dispone de pruebas prenatales para buscar el cambio genético en la LMNA que causa el HGPS.

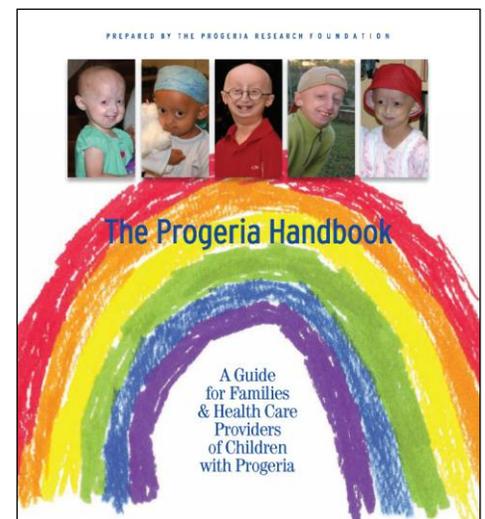
## ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA PROGERIA?

Ahora que se ha identificado la mutación del gen, la Fundación para la Investigación de la Progeria tiene un **Programa de Pruebas Diagnósticas**. Ahora podemos mirar el cambio genético específico, o mutación, en el gen de la Progeria que lleva al HGPS. Luego de una evaluación clínica inicial (mirando la apariencia del niño y su historia médica), se hará una prueba sobre una muestra de sangre del niño para detectar el gen de la Progeria. **Por primera vez, existe un método científico definitivo para diagnosticar a los niños.** Esto permitirá diagnósticos más exactos y tempranos para que los niños puedan recibir atención adecuada.

## ¿CÓMO ESTÁ IMPULSANDO PRF LA INVESTIGACIÓN HACIA UNA FUTURA CURA Y AYUDANDO A LOS NIÑOS CON PROGERIA EN LA ACTUALIDAD?

La Fundación para la Investigación de la Progeria **financia investigaciones médicas** destinadas a desarrollar tratamientos y una cura para la Progeria. PRF también tiene su propio **Banco de Células y Tejidos** que suministra los materiales biológicos que necesitan los investigadores para realizar sus experimentos. Además, PRF ha establecido una **Base de Datos Médicos y de Investigación** para brindar a los médicos y a las familias recomendaciones médicas sobre la atención cardíaca, la nutrición y otros temas médicos con el fin de contribuir a que los niños y adultos con Progeria tengan una mejor calidad de vida. Continuamos analizando historias médicas de niños y adultos con Progeria para

<sup>+</sup> Estadísticas de 2012 sobre Enfermedades Cardíacas y Apoplejías de la American Heart Association.



poder brindar información sobre la mejor manera de ayudar médicamente a quienes tienen Progeria, y dar claves para posibles nuevos tratamientos. En abril de 2010, PRF publicó el **Manual sobre la Progeria** para familias y médicos. Desde datos básicos de salud a recomendaciones de cuidado diario a guías de tratamiento de largo alcance, el Manual ayuda a responder muchas preguntas para las personas que sufren de Progeria en todo el mundo. El Manual está disponible en inglés, español y portugués.

PRF también impulsa los ensayos clínicos con drogas para probar posibles tratamientos. Hasta la fecha, PRF ha financiado y co-coordinado tres ensayos clínicos. Por favor, consulte el sitio [www.progeriaresearch.org/clinical\\_trial](http://www.progeriaresearch.org/clinical_trial) donde encontrará más detalles. **Se hizo historia en septiembre de 2012 con el descubrimiento de que la droga empleada en el primer ensayo clínico, un inhibidor de la farnesiltransferasa o FTI, es el primer tratamiento para la Progeria.**<sup>1</sup> PRF continúa explorando otras drogas prometedoras que nos llevarán a la cura de la Progeria.

## ¿QUÉ PUEDE HACER USTED PARA AYUDAR A LOS NIÑOS CON PROGERIA?

- **Realice una contribución financiera.** Se necesitan donaciones para continuar con el trabajo vital de PRF. Ninguna donación es demasiado pequeña ni demasiado grande - ¡cada dólar es importante en nuestra búsqueda de una cura! ¡Las donaciones on-line son aceptadas en [www.progeriaresearch.org/ways\\_to\\_donate.html](http://www.progeriaresearch.org/ways_to_donate.html)!
- **Done su tiempo.** Los voluntarios también son importantes para el éxito de PRF. Usted puede organizar un evento especial como una venta de tortas o una campaña para escribir cartas, traducir documentos para las familias, ayudar con el envío de correos – ¡encontraremos algo para que usted haga que se adapte a su horario, su localidad y sus talentos! Visite [www.progeriaresearch.org/get\\_involved.html](http://www.progeriaresearch.org/get_involved.html) para ver todas las maneras en que puede ayudar.
- **Done bienes o servicios.** ¿Tiene usted una imprenta o una empresa de insumos de oficina? ¿Es usted un as en computación y nos puede ayudar con nuestra presencia en Twitter, FaceBook o sitio web y/u otra presencia en línea? ¿Tiene usted antecedentes empresariales en organizaciones sin fines de lucro? Estos son solo algunos de los muchos tipos de talentos y conexiones que necesita PRF. ¡Mientras más actividades podamos conseguir que se realicen ad honorem, más dinero podemos dedicar a la investigación!
- **Difunda esta noticia entre sus relaciones.** ¿Conoce usted a alguien que pueda ayudar? ¡Comuníquese con sus amigos, familiares y colegas y cuénteles acerca de PRF y el maravilloso trabajo que hacemos! Muchas veces, la gente tiende a donar a una organización cuando han recibido una recomendación de alguien a quien conocen. Así que hable sobre nosotros y diga a todos que visiten nuestro sitio web [www.progeriaresearch.org](http://www.progeriaresearch.org), síganos en Twitter [@progeria](https://twitter.com/progeria), marque “me gusta” en Facebook [www.facebook.com/home.php?#!/ProgeriaResearch](https://www.facebook.com/home.php?#!/ProgeriaResearch), y escríbanos a: [info@progeriaresearch.org](mailto:info@progeriaresearch.org).

## ¡JUNTOS ENCONTRAREMOS LA CURA!

---

<sup>1</sup>Actas de la Academia Nacional de Ciencias de los Estados Unidos, 24 de septiembre de 2012. [Publicación electrónica previa a la impresión].