

## **Día de las Enfermedades Raras**

29/02/2024

En este Día de las Enfermedades Raras, 29 de febrero, nos gustaría animarte a ver este video preparado por el [European Joint Programme on Rare Diseases from the European Union](#) (EJP RD), en el que el CNIC participa como coordinador del proyecto [ProgerOmics](#), liderado por el Dr. Vicente

(Haz clic en la imagen, el Dr. Vicente Andrés explica el proyecto ProgerOmics a las 7:08).

[EJP RD](#) (investigador perteneciente al CIBER en Enfermedades Cardiovasculares) reúne a más de 150 instituciones (incluidas las 24 ERN) de 35 países para crear un ecosistema integral y sostenible que permita un círculo virtuoso entre la investigación, la atención médica y la innovación médica. EJP RD ha sido fundamental para abordar este desafío al proporcionar financiamiento y apoyo para [ProgerOmics](#).

El síndrome de Hutchinson-Gilford progeria (HGPS) es un trastorno genético extremadamente raro que afecta a una persona entre aproximadamente 19 millones. Se caracteriza por envejecimiento acelerado y muerte prematura sin cura actual. El diagnóstico generalmente tiene lugar a la edad de 1-2 años, y los pacientes sucumben a complicaciones de la aterosclerosis, como insuficiencia cardíaca o accidente cerebrovascular, con una esperanza de vida promedio de 14.5 años. La progresión de HGPS varía ampliamente entre los individuos, haciendo que la evaluación clínica sea la herramienta principal para evaluar el avance de la enfermedad y la respuesta al tratamiento.

ProgerOmics ayudará a abordar esta brecha mediante un abordaje integral utilizando estudios multi-ómicos en ratones progéricos para identificar en sangre marcadores de la progresión de HGPS. El proyecto involucra a otros/as investigadores/as e instituciones expertos en el área y a tres asociaciones de pacientes con HGPS, enfatizando la participación del paciente y la difusión de resultados. El objetivo final es mejorar la medicina personalizada para los pacientes con HGPS mejorando seguimiento de la enfermedad utilizando biomarcadores circulantes. El Plan de Gestión de Datos "FAIR" garantiza el acceso abierto a los datos generados, facilitando la traslación clínica.

---

**URL de origen:** <https://www.cnic.es/es/noticias/dia-enfermedades-raras>