

NOTA DE PRENSA

Nuevos métodos farmacológicos para tratar la variedad más agresiva de la porfiria

- Una investigación liderada por CIC bioGUNE pretende obtener métodos efectivos para modificar la estabilidad del enzima que causa el desarrollo de la porfiria eritropéyica congénita.
- La investigación, que ha recibido una ayuda económica de la multinacional farmacéutica Merck Serono, se centra en el uso de chaperonas farmacológicas.

(Bilbao, Julio de 2015).- Un proyecto de investigación desarrollado por el centro de investigación cooperativa en biociencias **CIC bioGUNE** explora las posibilidades terapéuticas del uso de moléculas farmacológicas para modificar la actividad de los enzimas implicados en el desarrollo de la enfermedad de Günther o porfiria eritropéyica congénita (CEP), una dolencia extremadamente agresiva que pertenece al grupo de las enfermedades raras.

Este proyecto contará con apoyo económico de la multinacional farmacéutica Merck Serono.

La CEP o enfermedad de Günther, de la que solo se conocen unos 300 casos en todo el mundo, es una patología metabólica causada por la mutación de un enzima y cuyos síntomas se presentan en los primeros meses de vida.

El primer signo de alarma es el color rojo de la orina en los bebés. Los pacientes sufren una sensibilidad extrema a la luz solar que se manifiesta con

lesiones en la piel, que pueden desembocar en atrofia epidérmica, esclerodermias y una paulatina destrucción de huesos y cartílagos.

El estudio, liderado por el científico Oscar Millet, tiene el objetivo de desarrollar moléculas selectivas –chaperonas farmacológicas- que permitan modular la actividad del uroporfirinógeno III sintasa (UROIII), el enzima cuya alteración causa esta patología.

La enfermedad se produce porque este enzima participa en la formación del grupo hemo, un conjunto molecular que desempeña funciones vitales para el organismo como almacenar, transportar y fijar el oxígeno en la sangre, además de ser responsable de su color rojo.

La generación de este conjunto molecular clave para la vida tiene lugar mediante un proceso de biosíntesis, que se produce a través de la intervención de una cadena de enzimas encargadas de transformar unas moléculas en otras hasta que al final se crea el grupo. Si alguna de las enzimas, que funcionan como eslabones de una cadena, presenta alteraciones, toda la producción de hemo queda comprometida.

Este hecho tiene consecuencias severas sobre el organismo y dependiendo de cuál sea el enzima que ha fallado en la cadena de producción, derivará en un tipo u otro de porfiria. La Enfermedad de Günther es la variante más grave de esta familia de enfermedades.

Por este motivo, la investigación de CIC bioGUNE centra sus esfuerzos en el cribado de miles de moléculas con la misión de aislar aquellas que presenten actividad con la máxima selectividad, es decir que devuelvan la estabilidad al enzima mutado sin afectar a otras proteínas del organismo.

“La cadena de enzimas responsable de la producción del grupo hemo es como un castillo de naipes. Si una de las cartas es inestable compromete la estabilidad del castillo entero. Buscamos chaperonas farmacológicas para devolver la estabilidad del enzima mutado y garantizar que el castillo no se caiga”, explica el experto.

El equipo encabezado por Oscar Millet lleva ocho años trabajando en la investigación de métodos terapéuticos para combatir la porfiria y en concreto dos años sobre la pista de las chaperonas farmacológicas.

➤ **Financiación de Merck Serono**

La multinacional farmacéutica Merck Serono, que todos los años convoca un programa de ayudas a la investigación en diversas disciplinas, acaba de conceder la asignación económica de la convocatoria de 2015 correspondiente

al área de investigación en enfermedades raras a este trabajo, que tiene la intención de seguir avanzando en la búsqueda de estrategias terapéuticas contra la porfiria.

Sobre CIC bioGUNE

El Centro de Investigación Cooperativa en Biociencias CIC bioGUNE, con sede en el Parque Científico Tecnológico de Bizkaia, es una organización de investigación biomédica que desarrolla investigación de vanguardia en la interfaz entre la biología estructural, molecular y celular, con especial atención en el estudio de las bases moleculares de la enfermedad, para ser utilizados en el desarrollo de nuevos métodos de diagnóstico y terapias avanzadas.