

Joven con progeria se convirtió en investigador para hallar la cura a su propia enfermedad

El Ciudadano · 19 de febrero de 2019

Un total de 119 pacientes han sido oficialmente diagnosticados con este trastorno en el mundo



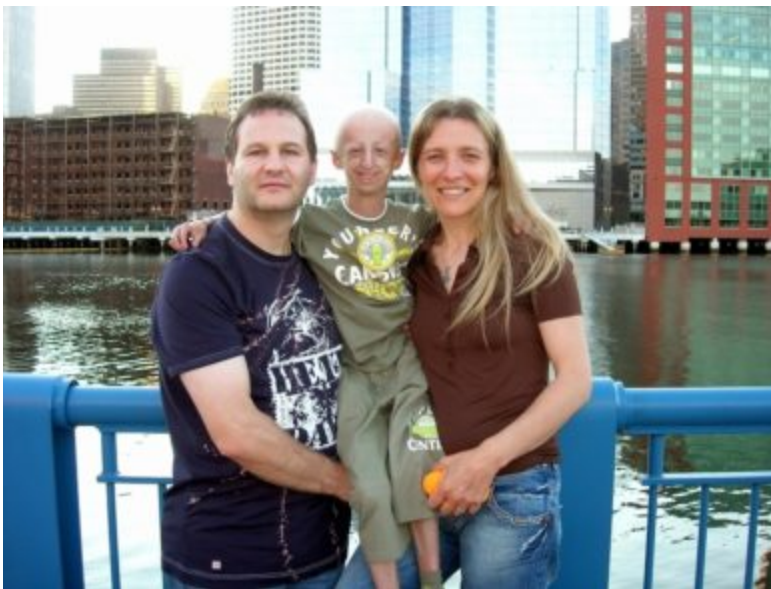
Sammy Basso es considerado el paciente con progeria más longevo del mundo. Tiene 23 años pero al cumplir dos años de edad su crecimiento detuvo su ritmo

normal.

Fue entonces cuando al joven, nacido el 1 de diciembre de 1995, en Schio, una pequeña ciudad del norte de Italia, le diagnosticaron progeria de Hutchinson-Gilford, un trastorno genético que hacía que el niño envejeciera rápidamente.

Los especialistas advirtieron a sus padres que la enfermedad no tenía cura y lo previsible, dijeron los médicos, es que Sammy muriera antes de cumplir 13 años.

Milagrosamente más de dos décadas después, sigue existiendo, con un optimismo y ganas de vivir impresionantes.



Sammy Basso con sus padres. Foto Web.

De niño, Basso conoció a uno de los principales expertos en envejecimiento del mundo, el español Carlos López Otín , y decidió seguir sus pasos para investigar su propia enfermedad.

Con la esperanza de encontrar una cura a su padecimiento, estudió Biología Molecular y obtuvo su grado en la Universidad de Padua en 2017. Como parte de

su trabajo de fin de carrera, se trasladó al laboratorio de López-Otín, donde se unió al proyecto y ayudó en los experimentos.

Hoy Sammy figura como uno de los investigadores del equipo y celebra la publicación de los resultados de un tratamiento experimental que ha logrado aumentar un 25% la longevidad de ratones afectados por el síndrome.

“No sé si me ayudará a mí, pero por primera vez puedo creer que, en el futuro, los niños con progeria podrán vivir una vida normal”, explicó Basso desde un hospital italiano, donde acaba de superar una operación de vida o muerte para sustituirle una válvula del corazón dañada por la enfermedad. “Estoy muy feliz”, expresó.



Basso con el investigador Carlos López Otín y equipo de investigadores. Foto Web.

El logro, publicado en la revista “Nature Medicine”, se ha conseguido mediante la técnica de edición genética CRISPR/Cas9. Se trata de un mecanismo por el que se modifica el gen mutado que provoca la enfermedad, logrando así su vuelta a la normalidad, se explicó en un informe del diario español *El Mundo*.

Sobre esta enfermedad hay solo 119 pacientes oficialmente diagnosticados en todo el planeta, con una esperanza de vida que se sitúa en torno a los 14 años.

Se produce, tal y como explica el profesor López Otín, por una mutación en el gen LMNA, que provoca una acumulación de una proteína tóxica en el núcleo de las células.

“Aunque recientemente se han logrado desarrollar algunas terapias con resultados positivos frente a este síndrome, el tratamiento propuesto en estos trabajos sería el primero con efectos permanentes, al actuar directamente sobre el gen mutado”, señalan desde la Universidad de Oviedo.

El equipo dirigido por López-Otín en la universidad española, realizó el ensayo en un modelo murino, una cepa de ratones que sirven para estudiar una determinada enfermedad.

“En este caso, se trata de una cepa de ratones modificados genéticamente, generados en nuestro laboratorio, que tienen la mutación causante de la progeria y que presentan los síntomas de la enfermedad”, explicó Olaya Santiago-Fernández, investigadora de la institución asturiana y coautora del estudio.

Sobre esta enfermedad hay solo 119 pacientes oficialmente diagnosticados en todo el planeta, con una esperanza de vida que se sitúa en torno a los 14 años. Foto Web.

Mediante el sistema CRISPR/Cas9, lograron alterar el gen LMNA para evitar que se produzca la proteína tóxica que causa la enfermedad. A continuación, inyectaron el sistema en ratones con progeria, observaron los efectos que producía sobre sus síntomas y constataron un aumento de la esperanza de vida en los ratones del 26,4 %.

“No podemos hablar de curación porque para ello sería necesario corregir todas las células de los ratones o al menos eliminar todos los síntomas de la enfermedad, pero sí de efectos permanentes porque únicamente es necesario administrar el tratamiento una vez para que parte de las células dejen de producir la proteína tóxica de por vida”, detalló la investigadora.

Otras notas de interés:

<https://www.elciudadano.cl/ciencia-tecnologia/quieres-prevenir-la-demencia-en-la-vejez-haz-ejercicio-ahora/03/15/>

<https://www.elciudadano.cl/salud/desigualdad-la-inevitable-companera-de-la-vejez/05/14/>

Fuente: [El Ciudadano](#)