



Progeria: así es la vida de los ‘niños ancianos’

El cuerpo de quienes sufren la enfermedad envejece prematuramente, aunque su mente permanece normal.

La progeria es una enfermedad muy rara, entre las raras, que afecta a niños de muy corta edad y los hace envejecer de manera prematura, hasta que los pequeños fallecen a edades muy tempranas y aquejados por patologías propias de la vejez.

Ricardo Villa Bellosta, del Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz (España), destaca que sin el descubrimiento de nuevos tratamientos, todos los niños con progeria tendrán una expectativa de vida, promedio, de 14 años.

No obstante, el especialista recalca que el intelecto de los niños con este diagnóstico no se ve afectado. “A pesar de los importantes cambios físicos en sus cuerpos jóvenes, estos extraordinarios niños son inteligentes, valientes y llenos de vida”, manifiesta.

Publicidad

“Tempus fugit”, decían los romanos para referirse al inexorable paso del tiempo. Pero si el tiempo vuela para cualquiera, lo hace a una velocidad sobrecogedora cuando se trata de los niños con progeria.

“Esta enfermedad, también conocida como síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford (HGPS), es una condición genética extremadamente rara y fatal de envejecimiento acelerado en niños”, explica Villa Bellosta.

Y advierte que muchos niños con progeria mueren de arteriosclerosis, la misma enfermedad cardíaca que afecta a millones de personas que han envejecido normalmente.

El Instituto Nacional del Corazón, los Pulmones y la Sangre de Estados Unidos detalla que la arteriosclerosis se produce cuando en las arterias se van depositando grasa, colesterol, calcio y otras sustancias presentes en la sangre, hasta que se forma una placa.

“Con el tiempo, la placa se endurece y estrecha las arterias, lo que limita el flujo de sangre rica en oxígeno a los órganos y a otras partes del cuerpo”, apunta esa entidad. La edad avanzada es uno de los factores de riesgo de arteriosclerosis. A medida que una persona envejece, hay factores genéticos o de estilo de vida que pueden ocasionar depósitos de placa en las arterias. “Para cuando la persona esté en la edad madura o sea mayor, se habrá acumulado suficiente placa como para causar signos o síntomas”, añade dicha institución.



Pero para quienes sufren progeria, la arteriosclerosis no espera; al contrario, suele causar la muerte en la temprana adolescencia.

Los niños con progeria parecen normales al nacer, por lo que la enfermedad no se detecta hasta que comienzan a aparecer los primeros signos y síntomas, lo cual suele ocurrir, aproximadamente, entre los 12 y los 24 meses de edad.

Un mal muy raro

También hay otros síntomas que no se aprecian a simple vista, como la “osteoporosis, el estrechamiento de las arterias coronarias y los problemas cardiacos”, añade Villa Bellosta.

Y recalca que la prevalencia es de menos de un caso por cada millón de recién nacidos.

Según datos aportados por la Progeria Research Foundation, hay registrados 144 niños con esta enfermedad, distribuidos en 45 países distintos.

No obstante, se estima que 250 niños, que no están registrados pueden padecer progeria al mismo tiempo.

A finales del siglo XX se sabía muy poco sobre esta enfermedad. Por eso, en 1999 Leslie Gordon y Scott Berns, los padres de un niño con progeria, crearon la Progeria Research Foundation, una entidad sin ánimo de lucro dedicada a encontrar tratamientos y una cura de la enfermedad.

¿Qué la origina?

En 2003 se produjo uno de los principales hallazgos auspiciados por esta fundación: se descubrió el gen que la origina. Hoy se sabe que está causada por una mutación en el gen LMNA.

En condiciones normales, este gen “produce la proteína lamina A, que es el andamiaje que mantiene el núcleo y la célula juntos”, expresa la Progeria Research Foundation.

La mutación en el gen LMNA ocasiona la producción de una proteína anómala llamada progerina. “Dicha proteína anómala sustituye a la proteína correcta e induce una forma incorrecta del núcleo y expresiones génicas aberrantes”, detalla Villa Bellosta, quien con su grupo investiga sobre la progeria, en concreto sobre la calcificación vascular; es decir, la acumulación de calcio en los vasos sanguíneos.



En el desarrollo de sus investigaciones han encontrado puntos comunes entre la progeria, la enfermedad renal crónica y la diabetes.

En este sentido, explica que lo que tienen en común las tres patologías “es la presencia de calcificación vascular, un proceso que juega un papel fundamental en el desarrollo de la enfermedad cardiovascular”.

Los síntomas

Entre los síntomas visibles más habituales de la enfermedad se destacan baja estatura, piel seca y arrugada, calvicie prematura, cráneo de gran tamaño, venas craneales sobresalientes, ausencia de cejas y pestañas, articulaciones grandes y rígidas y presencia de enfermedades degenerativas propias de la vejez, como la artritis o las cataratas.

Posibles tratamientos

En lo relativo a la progeria, desde el descubrimiento del gen causante de la enfermedad, en el 2003, se han realizado numerosas investigaciones que han permitido el desarrollo de varios tratamientos potenciales.

El primer estudio clínico con uno de estos medicamentos se inició en 2007 y terminó en 2012. En la actualidad se están iniciando más ensayos clínicos con otros tratamientos. Pero, de momento, estos procedimientos solo sirven para mejorar los síntomas sin un éxito notable, pues ninguno ha conseguido aumentar la esperanza de vida más allá de un 15 por ciento.

En el futuro, el ideal es poder eliminar la enfermedad mediante ingeniería genética, aunque para ello todavía falta tiempo y se requieren muchos recursos para financiar las investigaciones.