

Valencia, 26 de octubre de 2017

Uno de los proyectos financiados por la Fundación *Inocente, Inocente* sobre investigación en enfermedades raras infantiles se realizará en el IBV-CSIC

- Los 10 proyectos de investigación beneficiarios, que han sido calificados como excelentes por la Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (ANEP), recibirán un total 291.000 euros en ayudas a la investigación de enfermedades raras que afectan a la infancia
- Entre los trabajos seleccionados se encuentra el proyecto *Hiperamoniemias secundarias: de la investigación al paciente*, presentado por Vicente Rubio, investigador del Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV) del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC)

La Fundación *Inocente, Inocente* celebró el pasado 19 de octubre, en el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, el acto de entrega de 291.000 euros en ayudas a la investigación de enfermedades raras que afectan a la infancia, financiadas gracias a las donaciones de la Gala *Inocente, Inocente* 2016. Entre los 10 proyectos de investigación beneficiarios, que han sido calificados como excelentes por la Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (ANEP), se encuentra el proyecto *Hiperamoniemias secundarias: de la investigación al paciente*, presentado por Vicente Rubio, profesor de investigación del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) en el Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV) e investigador principal de la Unidad 739 del CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras).

Vicente Rubio ha señalado que “este proyecto se realizará bajo las banderas conjuntas del CIBERER y el IBV-CSIC. El CIBERER es un gran consorcio entre el CSIC, el Instituto de Salud Carlos III y otras instituciones, que pone su foco en avanzar en el conocimiento y en el tratamiento de las enfermedades raras. En dicho consorcio, nuestro grupo de trabajo se focaliza en las hiperamoniemias y enfermedades del ciclo de la urea”.

La hiperamoniemia es una patología que puede producir daño cerebral irreversible e incluso la muerte si no se detecta y se trata. En el niño, las hiperamoniemias se producen sobre todo por defectos congénitos de causa genética que impiden el funcionamiento normal de un proceso del metabolismo llamado ciclo de la urea, proceso clave para convertir el amoniaco, muy tóxico para el cerebro, en urea, que es

poco tóxica y se elimina por la orina. El amoniaco se genera constantemente como producto de desecho de las proteínas que ingerimos.

El proyecto *Hiperamoniemias secundarias: de la investigación al paciente* pone el foco en aumentos del amonio que no se deben a fallos primarios en las enzimas (catalizadores biológicos sin los que las reacciones del metabolismo no tienen lugar) del ciclo de la urea, sino a fallos en otros procesos que envenenan secundariamente e impiden la operación normal del ciclo de la urea. Estos envenenamientos se producen, por ejemplo, en las acidemias orgánicas (otro grupo de enfermedades metabólicas de causa genética) o, a veces, en el tratamiento con ácido valproico, un agente antiepiléptico muy utilizado. El grupo de trabajo de Vicente Rubio ha desarrollado nuevos instrumentos (enzimas recombinantes humanos) que hacen posible plantear experimentos para responder preguntas que antes no podían formularse por falta de instrumentos para responderlas. El grupo espera que sus estudios arrojen respuestas que lleven a mejorar el tratamiento de esas hiperamoniemias, particularmente mediante el uso de fármacos, de los que Vicente Rubio, junto con Santiago Grisolia, ya desarrolló uno, el carbamilglutamato, en uso actualmente en dichas hiperamoniemias secundarias.

En el acto público de concesión del proyecto recogió la credencial del mismo la coinvestigadora de este proyecto Clara Marco Marín. Éste es el único de los diez proyectos financiados por la Fundación Inocente Inocente adjudicado a un grupo de investigación de la Comunidad Valenciana, y uno de los cuatro adjudicados a grupos que desarrollan su actividad en centros del CSIC, siendo también uno de los tres adjudicados a grupos del CIBERER.

Estas ayudas se suman a las que entregó la Fundación *Inocente, Inocente* el pasado mes de abril a 77 proyectos asistenciales de ayuda a niños con enfermedades raras y a sus familias.

Al acto de entrega, presidido por José Javier Castrodeza Sanz, secretario general de Sanidad y Consumo del Ministerio de Sanidad, han asistido José Velasco, presidente de la Fundación *Inocente, Inocente*; Toñi Prieto, directora de Programas de Entretenimiento de TVE; Carmen Morenés, responsable global del Programa de Voluntarios de Fundación Telefónica; y el presentador Jacob Petrus, así como los representantes de las entidades beneficiarias.

Gracias a los donativos de miles de telespectadores realizados durante la Gala *Inocente, Inocente* 2016 y a los socios de la Fundación, se ha podido hacer realidad esta ayuda a proyectos dedicados a niños con enfermedades raras de toda España. La Gala *Inocente, Inocente* de este año se celebrará el próximo 28 de diciembre en La 1 de TVE y estará dedicada al cáncer infantil.



Foto de grupo del pasado jueves 19 de octubre durante el acto de entrega.

Más información:
Javier Martín López
Tel.: 96.362.27.57
Fax: 96.339.20.25

<http://www.dicv.csic.es>
jmartin@dicv.csic.es