

Merck Salud y FEDER apoyan el desarrollo de nuevos tratamientos para el Síndrome de Marfan

Jorge Oller Pedrosa y su equipo, del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. El Síndrome de Marfan (MFS) es una enfermedad hereditaria rara que afecta al tejido conjuntivo y tiene una prevalencia estimada de 1-5 personas por cada 10.000. Entre otras alteraciones, los pacientes con este síndrome desarrollan aneurismas aórticos que desencadenan una muerte súbita por ruptura de la pared aortica, que es la principal arteria del organismo.

original



Material de laboratorio (Foto: Fundación Merck Salud)

Fundación Merck Salud y Fundación FEDER refuerzan su compromiso con la investigación a través de la Ayuda Fundación Merck Salud y Fundación FEDER en materia de Investigación Clínica en Enfermedades Raras que este año ha sido entregada al proyecto **Nuevos tratamientos para el Síndrome Marfan**, liderado por el **Dr. Jorge Oller Pedrosa** y su equipo, del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. El **Síndrome de Marfan (MFS)** es una enfermedad hereditaria rara que afecta al tejido conjuntivo y tiene una prevalencia estimada de 1-5 personas por cada 10.000. Entre otras alteraciones, los pacientes con este síndrome desarrollan aneurismas aórticos que desencadenan una muerte súbita por ruptura de la pared aortica, que es la principal arteria del organismo. Según el Dr. Oller, se estima que en España **6.000 personas padecen esta enfermedad**.

Un aneurisma es una dilatación focal anormal de una arteria por debilitamiento de su pared. Actualmente, no existe ningún tratamiento para frenar el desarrollo de los aneurismas. Sin embargo, recientemente, **se ha determinado que la vía de biosíntesis de hexosaminas (HBS) está aumentada en muestras de pacientes y de ratones con Síndrome de Marfan**. Los análisis previos realizados por el Dr. Oller y su equipo señalan que esta vía metabólica podría ser un eje crucial en los cambios patológicos que ocurren en la aorta en pacientes con Síndrome de Marfan. Dado que el HBS también está implicada en la formación de tumores, se han desarrollado varios fármacos para bloquear esta vía en tratamientos oncológicos. **En este proyecto, investigarán la participación de la vía HBS y probarán si los fármacos aprobados para HBS podrían aplicarse en el tratamiento farmacológico del Síndrome de Marfan**.

El Dr. Oller lleva más de 10 años trabajando en la investigación de los mecanismos moleculares implicados en el síndrome de Marfan gracias a un contrato Ramón y Cajal del Ministerio de Ciencia e Innovación. La Ayuda Fundación Merck Salud- Fundación FEDER de Investigación permitirá continuar con este estudio, de modo que, según señala el Dr. Oller me

apoyará económicamente en esta etapa en mi carrera científica y me permitirá evaluar distintos metabolitos, moléculas implicadas en estas complejas rutas metabólicas, bien como biomarcadores del desarrollo de la patología o incluso como futuros tratamientos. **Asimismo, este trabajo podría identificar otras dianas terapéuticas en estas rutas metabólicas y el desarrollo de nuevos tratamientos de primera línea en el Síndrome de Marfan.**

Carmen González Madrid, presidenta de Fundación Merck Salud, señala el compromiso de la fundación en el avance de nuevos hallazgos para los pacientes, con la convocatoria de la Ayuda Fundación Merck Salud y Fundación FEDER en materia de Investigación Clínica en enfermedades raras. La investigación es el pilar de la medicina y, en el ámbito del tratamiento de las enfermedades raras, es el motor para mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados por este tipo de patologías. Nos sentimos muy satisfechos al conocer que abre un nuevo camino de esperanza a las familias que padecen esta enfermedad, tal y como nos han transmitido algunos pacientes.

Por su parte, **Juan Carrión, presidente de FEDER y su Fundación** destaca que sólo el 20 por ciento de las enfermedades raras que existen están siendo investigadas y que, iniciativas como las Ayudas Fundación Merck Salud- Fundación FEDER de Investigación y, de forma concreta, las dirigidas a la Investigación clínica en Enfermedades Raras, son una esperanza para las familias que viven hoy con una de estas patologías y para las que lo harán en el futuro.

Fundación Merck Salud y su implicación con la salud

Desde el año 1991, Fundación Merck Salud convoca anualmente las Ayudas Merck de Investigación dirigidas a **financiar proyectos inéditos realizados por equipos de investigadores españoles**, en diversas áreas biomédicas.

Mejorar la calidad de vida de las personas que padecen enfermedades o patologías es la premisa sobre la que trabaja Fundación Merck Salud. Desde su origen, la fundación mantiene no solo su compromiso de mejorar la salud y el bienestar de las personas y de los pacientes, sino de ayudar, tanto a estos como a los profesionales de la medicina en relación a los diagnósticos, controles, adherencias e, incluso, a las relaciones entre médico-paciente en enfermedades y patologías como la inmuno-oncología, la esclerosis múltiple, las enfermedades raras, la endocrinología, la fertilidad, el riesgo cardiometabólico o la medicina individualizada de precisión. Para llevar a cabo su objetivo, Fundación Merck Salud fomenta actividades, como la concesión de las Ayudas Merck de Investigación, becas de formación para residentes MIR, entrega de premios solidarios, entre otras. Fundación Merck Salud está financiada por la compañía líder en ciencia y tecnología Merck S.L.U. y presidida desde hace once años por Carmen González Madrid.

XV aniversario de la Fundación FEDER y la investigación en ER

Esta convocatoria se enmarca, además, en el **XV aniversario de la Fundación FEDER** para la investigación que nació para contribuir al desarrollo y mejora de las condiciones de vida de las personas afectadas por enfermedades raras, a través de la promoción y apoyo, en cualquiera de sus formas, de programas de investigación médica o farmacéutica, y la difusión de cuanta información exista en torno a estas enfermedades.

Desde entonces hasta ahora, ha centrado su acción en la difusión y sensibilización sobre la importancia de la investigación en enfermedades raras, el apoyo a proyectos de investigación a través de iniciativas, como nuestra Convocatoria Anual de Ayudas y el impulso a la investigación en ER a través de distintas sinergias y alianzas y promoviendo la participación y el papel de los pacientes en el proceso de investigación.

Bajo esta perspectiva, durante su trayectoria, la Fundación Feder ha apoyado **24 proyectos de investigación en enfermedades raras**, especialmente en lo relativo a diagnóstico y tratamiento como necesidades más urgentes del colectivo.

Noticias relacionadas



Merck Salud premia la búsqueda de tratamientos para el Sarcoma de Ewing