



Instituto de Investigación Sanitaria
SANTIAGO DE COMPOSTELA

Investigadores do IDIS reciben financiamento para avanzar no coñecemento das bases da síndrome de CHARGE

*A Fundación Síndrome de CHARGE norteamericana selecciona unha proposta liderada polo **Instituto de Investigación Sanitaria** de Santiago de Compostela para investigar esta enfermidade rara, que pretende establecer a contribución da senescencia celular a esta síndrome*

A investigación podería conducir a novos sistemas de diagnóstico e tratamentos fronte a esta patoloxía

Santiago de Compostela, 28 de outubro de 2020. A Fundación Norteamericana da Síndrome de CHARGE seleccionou como unha das tres propostas internacionais a financiar, a presentada desde o Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (**IDIS**), dirixida polo investigador Manuel Collado Rodríguez, para investigar a posible implicación do proceso de senescencia celular na orixe desta enfermidade rara.

Na proposta participan tamén a Catedrática de Xenética da USC ,Laura Sánchez, tamén membro do **IDIS**, e a profesora do Departamento de Bioloxía da Universidade Autónoma de Madrid (UAM), Marta Magariños Sánchez. A síndrome de CHARGE é unha enfermidade rara que afecta a un de cada 10.000 nados, o que supón un número aproximado de 3.800 pacientes no noso país. Caracterízase pola presenza simultánea de varios defectos do desenvolvemento de entre unha lista cuxas iniciais en inglés forman o acrónimo CHARGE: coloboma (fisuras en iris ou retina), defectos cardíacos, atresia coanal (obstrución dos condutos postnasales), atraso no crecemento e desenvolvemento, hipoplasia xenital (desenvolvemento xenital incompleto), e deformacións do oído (frecuentemente acompañadas de xordeira).

Trátase dunha síndrome causada por defectos xenéticos, pero a máis frecuentes é a mutación no xene CHD7. Os nenos nados con CHARGE sofren graves problemas de saúde nos seus primeiros anos de vida o que en moitas ocasións, ata nun 30% dos casos, deriva no seu falecemento. Os sobreviventes enfróntanse a numerosos ingresos hospitalarios e desenvolven problemas cardíacos, cegueira, xordeira, atraso intelectual, entre outros, que diminúe a calidade de vida dos pacientes e as súas familias.

O xene CHD7 codifica unha encima que se encarga de desenvolver a dobre hélice de ADN, o que se denomina unha helicasa, o que permite á súa vez o apagado e aceso de múltiples xenes. “Polo momento descoñecemos as bases dos defectos causados pola mutación desta helicasa pero unha posibilidade que conta con datos preliminares interesantes é que o defecto en CHD7

Gabinete de Comunicación e Imaxe
Área Sanitaria de Santiago de Compostela
Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago
<http://xisantiago.sergas.es>
<http://www.fidisantiago.es>
981 950 023 / 629 25 37 54 / 981 950 967 / 629 932 323
Hospital Clínico.Travesía da Choupana s/n
Santiago de Compostela 15706

 @santiagosergas

 (@fidis_santiago)

 @santiago.sergas

 @FIDIS.Santiago



Instituto de Investigación Sanitaria
SANTIAGO DE COMPOSTELA

desemboque nun proceso de senescencia celular descontrolado durante o desenvolvemento embrionario destes nenos”, subliña Manuel Collado, investigador principal.

A pesar de que a senescencia celular describiuse orixinalmente como o límite proliferativo das células do organismo e asociouse ao envellecemento, desde hai poucos anos sabemos que no outro extremo da vida, o das etapas iniciais do desenvolvemento embrionario, o proceso de senescencia celular permite a morfoxénese adecuada de múltiples tecidos e estruturas do embrión. Traballando orixinalmente con embrións de rato e posteriormente tamén humanos, de aves, anfibios e máis recentemente mesmo peixes, púdose observar que o proceso de senescencia opera durante o desenvolvemento embrionario, onde debe cumprir unha función esencial para formar o futuro organismo adulto.

“Moitos dos tecidos onde se ten visto que este proceso sucede son tecidos afectados en individuos CHARGE o que nos levou a especular coa posibilidade de que as alteracións no xene CHD7 conleven defectos na sinalización de senescencia no desenvolvemento e, con iso, malformacións”, explica o investigador principal do grupo do **IDIS** *Celulas Nai en Cancro e Envellecemento*.

Grazas agora ao apoio da Fundación de Síndrome de CHARGE norteamericana, os investigadores do **IDIS** poderán comprobar as súas teorías empregando modelos animais. “A esperanza depositada nesta investigación é que nos permita nun futuro desenvolver aproximacións terapéuticas eficaces que axude a paliar os graves efectos desta síndrome”, conclúe Collado.

Sobre o IDIS

O Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS) é un centro de investigación traslacional, de innovación e transferencia de coñecemento que favorece as sinerxias entre a área sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza, e a Universidade de Santiago, e ao que están vinculados 94 grupos e máis de 1.300 investigadores.

Naceu en 2008 para poñer en valor o coñecemento aplicado e situou a Galicia como referente internacional no eido da biomedicina e foi o primeiro centro galego acreditado polo Instituto de Salud Carlos III en 2010.

*Os indicadores de actividade do ano 2019 dos investigadores do **IDIS** mostran incrementos en todas as súas áreas, destacando a subida do 10% de fondos captados (32 M€), a produción científica con máis de 800 publicacións; 65 novos contratos de persoal e o capítulo da transferencia con 44 patentes e 5 spin-offs.*

Saúdos,

Gabinete de Comunicación e Imaxe
Área Sanitaria de Santiago de Compostela
Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago
<http://xisantiago.sergas.es>
<http://www.fidisantiago.es>
981 950 023 / 629 25 37 54 / 981 950 967 / 629 932 323
Hospital Clínico.Travesía da Choupana s/n
Santiago de Compostela 15706



@santiagosergas



@fidis_santiago



@santiago.sergas



@FIDIS.Santiago