**Identifican un nuevo síndrome mitocondrial caracterizado por afectación mutisistémica**

* ***Esta nueva enfermedad se caracteriza por manifestaciones como retraso en el desarrollo, leucodistrofia, pérdida auditiva o insuficiencia ovárica prematura.***
* ***En el estudio, han participado investigadores del IDIBELL y el CIBERER.***
* ***“La identificación genética de esta nueva enfermedad facilitará un diagnóstico más rápido en el futuro, lo que permitirá ofrecer un consejo genético y manejo clínico precisos”, destaca Aurora Pujol.***

**Barcelona, 8 de noviembre de 2021.** Un consorcio multicéntrico internacional ha identificado un nuevo síndrome mitocondrial caracterizado por afectación multisistémica con manifestaciones como retraso en el desarrollo, pérdida auditiva o insuficiencia ovárica prematura.

En el estudio, publicado en la prestigiosa revista *American Journal of Human Genetics,* han participado investigadores del grupo que lidera la genetista y profesora ICREA Aurora Pujol en el Institut d’Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL), el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y el Hospital Germans Trias y Pujol, además del Hospital 12 de Octubre. El trabajo ha sido coordinado por William G. Newman, de la Universidad de Manchester.

Este nuevo síndrome está causado mutaciones en una proteína (PRORP) que forma parte de un complejo (mt-RNase P) vital para el correcto funcionamiento de las mitocondrias, que son las centrales energéticas de las células. Los autores han identificado estas mutaciones en 4 familias que no están relacionadas. Las personas afectadas presentan cuadros clínicos de diversa gravedad caracterizados por pérdida auditiva, insuficiencia ovárica, retraso en el desarrollo o cambios degenerativos en la sustancia blanca del cerebro (leucodistrofia). Esta variabilidad en la presentación clínica es frecuente en enfermedades mitocondriales.

Los autores presentan en el estudio evidencias genéticas y funcionales de que variantes bialélicas (presentes en los dos alelos del gen) en *PRORP* están asociadas con este nuevo síndrome.

“La identificación genética de esta nueva enfermedad facilitará un diagnóstico más rápido en el futuro, lo que permitirá ofrecer un mejor consejo genético y abordaje clínico, además de ampliar nuestro conocimiento de la mielina y el desarrollo neuronal”, destaca la Dra. Pujol, también investigadora ICREA.

En la investigación, ha participado también Pilar Quijada, del Hospital 12 de Octubre de Madrid. El estudio ha sido financiado por el CIBERER, el programa PERIS URD-Cat, La Marató de TV3 y el Fondo de Investigación Sanitario FIS. Además, ha contado con el apoyo de la Asociación Española contra la Leucodistrofia (ELA-España).

***Artículo de referencia:***

Hochberg et al.. “Bi-allelic variants in the mitochondrial RNase P subunit PRORP cause mitochondrial tRNA processing defects and pleiotropic multisystem presentations”. *The American Journal of Human Genetics* (2021), [https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.10.002](https://www.cell.com/ajhg/fulltext/S0002-9297(21)00379-7)

***Pie de foto:*** Grupo de investigación que lidera Aurora Pujol en el IDIBELL y el CIBERER.

***Sobre CIBERER***

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Ciencia e Innovación) y está cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). El CIBER en su Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER) es el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente, y dé respuestas científicas a las preguntas nacidas de la interacción entre médicos y pacientes. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 57 grupos de investigación. Además, cuenta con 18 grupos clínicos vinculados. [www.ciberer.es](http://www.ciberer.es/)