

# ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PORFIRIA. (AEP)

En Septiembre de 1999 por la inquietud y necesidad de luchar por los derechos de los afectados de Porfiria nace la *Asociación Española de Porfiria (AEP)*, una **Entidad sin ánimo de lucro y ámbito nacional**.

## NUESTRA MISIÓN ESTÁ ORIENTADA A:

- **Informar, apoyar, y orientar** a las personas afectadas por cualquier tipo de Porfiria y a sus familias.
- Promover vías que favorezcan **el contacto y la comunicación** entre las personas afectadas.
- **Dar a conocer** estas enfermedades y su compleja realidad.
- **Promover, apoyar, o participar** en iniciativas y actividades que repercutan en una mejor atención sanitaria, social, y educativa, y en la calidad de vida de las personas afectadas.
- **Fomentar y apoyar** el estudio y la investigación clínica, terapéutica y genética de estas enfermedades.
- **Crear una mayor sensibilización** en el tejido social y en las Administraciones, Entidades, y Organismos públicos y privados para lograr la plena integración de las personas afectadas.
- **Defender** los derechos de los afectados y las familias.

Esta es nuestra misión, pero lo que hoy nos acerca a ti, es la necesidad de;

- **Captar fondos para investigación.**

## Forma parte de un gran proyecto.

Tienes en tus manos, un proyecto innovador, de calidad y sobre todo, un proyecto vital para los enfermos de porfiria.

La enfermedad no es la importante, **lo importante es lo que tú o tu empresa puede hacer por las personas que padecen esta enfermedad tan desconocida** y que necesita de tu aportación para continuar con la investigación.

Apoyar la Investigación es prevenir y paliar el sufrimiento de los que padecen porfiria y mejorar su calidad de vida.

**La investigación es, para ellos y para sus familias la única esperanza.**

**¿Nos ayudas?,**

**¿te sumas a Damos la Cara por la investigación en Porfiria?**

**En la Asociación Española de Porfiria Damos la cara por la investigación en PORFIRIA**



## ¿Por qué es urgente actuar ahora?

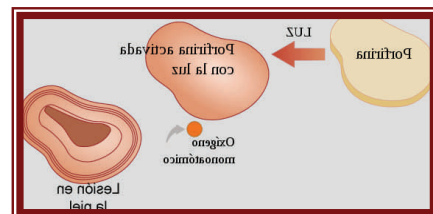
*Óscar Millet, Doctor en Ciencias Químicas. Jefe de línea de investigación de la Unidad de Biología Estructural del CICbioGUNE. Nos presenta el proyecto de investigación:*

La porfiria eritropoyética congénita es una enfermedad muy rara y grave. Los pacientes que la sufren tienen una calidad de vida bastante deteriorada, debido a una deficiencia de grupo hemo que produce anemia hemolítica, así como lesiones cutáneas y una excesiva sensibilidad a la luz del sol.

Las investigaciones científicas realizadas hasta

el momento han permitido afinar el diagnóstico de la enfermedad y se han centrado en aliviar los numerosos síntomas (anemias, ulceraciones, desórdenes metabólicos, crecimiento anómalo del pelo,...). Las técnicas curativas como la transfusión de médula espinal son muy intrusivas, costosas y limitadas a los pacientes que reúnan las características adecuadas.

Hasta el momento **no se ha explorado la vía farmacológica para el tratamiento de la porfiria.**



## ¿Qué queremos conseguir?

### Descripción del proyecto

El presente proyecto de investigación se está desarrollando conjuntamente entre la **Asociación Española de Porfiria**, el grupo de investigación en porfiria del **Centro de Investigación cooperativa de Biociencias (CIC bioGUNE)** y el grupo de porfirias de la **Universidad de Burdeos (Segolen)**.

El objetivo principal del proyecto es el de encontrar una molécula que pueda "corregir" algunas de los problemas metabólicos que sufren los pacientes de porfiria. Desde hace algunos años, en nuestro grupo de investigación se está

investigando la posibilidad de **intervenir farmacológicamente** en la ruta del grupo hemo (en diferentes puntos) para mejorar la eficiencia de la ruta y aliviar los problemas observados.

Se está actuando a varios niveles:

✦ Introducir moléculas que evitan la degradación de los enzimas, aumentando la vida media de la proteína en la célula para que ejerzan su actividad durante más tiempo. Una reciente publicación (1) en colaboración con el grupo de porfirias de Burdeos (Francia) avala esta hipótesis farmacológica en ratones.

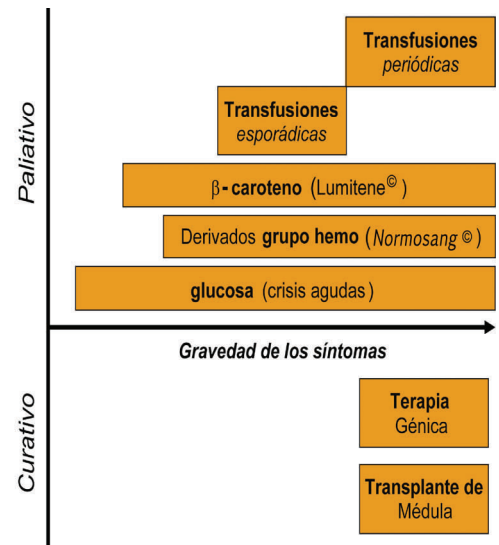
Hacia el desarrollo de fármacos efectivos contra la porfiria...

✦ Inhibir la porfobilinógeno deaminasa (el enzima previo a la uroporfirinógeno III sintasa) para así evitar la formación del subproducto nocivo. En nuestro laboratorio ya se han encontrado moléculas que inhiben la acción de dicho enzima de manera eficiente.

En nuestro laboratorio hemos puesto a punto un método de ensayo de actividad de manera semiautomática de manera que es posible cribar muchos compuestos para detectar cuales de ellos es activo en la ruta. El problema de ambas estrategias es que se necesita probar un gran número de compuestos para encontrar una molécula que sea activa pero que reúna las

condiciones necesarias para convertirse en un fármaco: alta especificidad, baja toxicidad, que se pueda administrar correctamente,...

Existen librerías comerciales de compuestos que han sido escogidos por sus propiedades.



## ¿Qué necesitamos para continuar con la investigación?

Necesitamos disponer de una librería de compuestos que sirvan como embrión para encontrar moléculas que son capaces de intervenir farmacológicamente en la ruta biosintética del grupo

hemo, con el fin último de recuperar los niveles normales de grupo hemo y de mejorar los síntomas de la patología.

### Etapas del proyecto

Estudios previos en nuestro laboratorio han demostrado que determinados tipos de porfiria están directamente relacionados con la pérdida de estabilidad de la enzima UROIIIIS de la ruta de síntesis del grupo hemo. La hipótesis de trabajo es que una intervención de la ruta con compuestos químicos puede producir un aumento de la estabilidad (y por

tanto de la actividad) del enzima y una disminución de catabolitos no deseados en el organismo.

Así, en el CIC bioGUNE se ha diseñado un método de medida de la interacción entre la molécula y la proteína a partir de la

medida del aumento de la estabilidad de la proteína. En concreto se medirá a que temperatura la proteína pierde la estructura (Tm).

El resultado esperado es que la proteína asociada a un compuesto químico pierde su estructura a una temperatura más elevada.



Necesitamos  
Dinero para seguir.  
Mínimo 25.000€

# Gracias a la Asociación Española de Porfiria, Damos la Cara por la investigación en PORFIRIA



Hola a todos! Me voy a tomar la libertad de presentarme y sobre todo, de agradecer a todos el acompañarnos en este proyecto de vida.

Mi nombre es Fide, soy miembro de la **Asociación Española de Porfiria** y afectada de Porfiria Eritropoyética Congénita de Günther, podéis

conocer más a través de mi web [www.fidemiron.com](http://www.fidemiron.com)

En mi búsqueda incansable, siempre he tratado de salir adelante, luchando, golpeando puertas... aunque en la mayoría de los casos no se abrían; bien por evitar problemas o por el deseo de dedicar más tiempo a personas con más posibilidades terapéuticas.

Hoy, vemos una puerta abierta: **Investigación.**

Con el **Centro de Investigación Cooperativa en Biociencias (CIC bioGUNE)** y su línea de investigación en porfirias eritropoyéticas. - *Un proyecto primordial para la Asociación Española de Porfiria-*.

Los que padecemos una enfermedad

poco conocida, vivimos en una permanente crisis económica, entre muchas otras cosas. Pocas inversiones, poco apoyo y sobre todo mucho desconocimiento.

Por ello, desde la Asociación Española de Porfiria lanzamos la Campaña **Damos la Cara**, para encontrar ayuda, para que siga la investigación y consigamos que esta enfermedad que hoy la padecemos nosotros, nunca más la padezcan otros.

Necesitamos conseguir financiación para la investigación. Para nosotros y nuestros familiares es la única esperanza.

**¿Nos ayudas? Dona esperanza, dona vida.**

## Donaciones

El apoyo y colaboración significa que no se detengan la investigación en **Porfiria**. Conviértete en el motor de la esperanza, porque si todos somos uno lo conseguiremos.

**Aportaciones en la cta. ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PORFIRIA.**

**La Caixa: 2100 - 5744 - 84 - 0200032714**

**Ayúdanos a  
ayudar**

Asociación Española de Porfiria

Teléfono: 606.185.738

E-mail: [porfiria.es@gmail.com](mailto:porfiria.es@gmail.com)

**[www.porfiria.org](http://www.porfiria.org)**

En la Asociación Española de Porfiria  
**Damos la cara por la investigación en  
PORFIRIA**

Twitter: [@DamosLaCara](https://twitter.com/DamosLaCara)

Fanpage: [facebook.com/DamoslaCara.org](https://facebook.com/DamoslaCara.org)

Apoyar la Investigación es prevenir y paliar el sufrimiento de los que padecen porfiria y mejorar su calidad de vida.

**La investigación es, para ellos y para  
sus familias la única esperanza.**

Desde la Asociación Española de Porfiria queremos dar las gracias a todas las empresas, organizaciones, fundaciones, instituciones y personas particulares que apoyan, colaboran y participan en la continuidad de este proyecto de investigación. Gracias a todos vosotros.

**Sin vuestro apoyo nada sería posible. ¡GRACIAS!**