



"Una manera de hacer Europa"

## Identificación del proyecto

Estudio metabolómico en pacientes con Porfiria Aguda Intermitente: caracterización de los desajustes hormonales y catabólicos asociados a la enfermedad y efectos del tratamiento con hemina (EXPTE. PI14/00147)

## Descripción del proyecto

En este proyecto se investigarán desregulaciones metabólicas en los pacientes con la enfermedad rara porfiria aguda intermitente (PAI) mediante estrategias de análisis metabolómico. Estudios previos han mostrado que los pacientes PAI tienen (además de la alteración de la vía de las porfirinas) distintos trastornos hormonales/metabólicos originados como consecuencia de la sobreproducción de precursores del hemo y déficits energéticos concomitantes. Se expandirán estos estudios evaluando específicamente el efecto de la hemina (Normosang®, tratamiento estándar en la PAI) sobre el metaboloma. Complementariamente se estudiará el metaboloma de pacientes con anorexia nerviosa (AN, antes y después de re-alimentación) dado que estudios anteriores objetivaron similitudes entre trastornos metabólicos PAI y AN. El análisis metabolómico (dirigido y no dirigido) se realizará usando instrumentación analítica de última generación (LC-MS/MS y LC-QTOF). Se analizarán muestras de orina de cuatro grupos: (1): pacientes con PAI (N=20); (2) grupo control de personas sanas (N=20), (3) grupo de pacientes con PAI en tratamiento crónico con hemina (N=5), antes y después del tratamiento (varios ciclos); (4) grupo de pacientes con AN (N=10). Se estudiarán de manera dirigida diversos ejes metabólico/hormonales (biosíntesis de cortisol; metabolismo de triptófano y de tirosina). Se evaluará si la alteración de estos procesos revierte tras la administración de hemina y si el grado de reversión es similar al observado en pacientes con AN tras re-alimentación. Adicionalmente, se evaluarán mediante estrategias no dirigidas otras posibles rutas metabólicas alteradas en PAI y AN. En base a los resultados, se evaluarán aproximaciones personalizadas para prevenir ataques agudos, acelerar remisión de la enfermedad, y mejorar el status metabólico de este tipo de enfermos.

## Financiación

INSTITUTO DE SALUD CARLOS III

98.615,00

**Este proyecto está cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). "Una manera de hacer Europa"**