

Un projecte per a la recerca de la síndrome de Prader-Willi, guanyador de la Beca Pau Massana

- Des de fa tres edicions, Cellers Maset col·labora anualment amb l'I3PT per a la recerca i el desenvolupament de projectes que milloren la qualitat de vida de les persones afectades per les malalties minoritàries
- L'estudi aborda la síndrome de Prader-Willi des d'una perspectiva dual, combinant dues línies de recerca complementàries per millorar el coneixement i el tractament de la malaltia, per la qual actualment no s'ha trobat cap cura

Imagina tenir una sensació de gana constant. Un desig irrefrenable que no s'atura ni després dels àpats. I que el teu cos no t'avisï quan ja en té prou. Això és el que pateixen les persones amb la **síndrome de Prader-Willi**, una malaltia minoritària de base genètica causada per una alteració del cromosoma 15. El símptoma més clar i perillós és la hiperfàgia, una necessitat permanent de menjar que pot portar a un alt risc d'obesitat, però també té altres complicacions associades, com ara hipotonia, baixa estatura, problemes hormonals i dificultats cognitives i conductuals.

Aquesta síndrome és la que enguany ha rebut la **donació econòmica de Cellers Maset**, que a través de la **Beca Pau Massana** col·labora anualment amb l'Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí (I3PT) per a la recerca i el desenvolupament de projectes que milloren la qualitat de vida de les persones afectades per malalties minoritàries. "L'objectiu de la beca és impulsar la recerca mèdica per trobar resposta a allò que encara és desconegut", ha destacat Marc Massana, propietari dels Cellers Maset.

En aquesta tercera edició, el projecte guanyador de la beca ha estat "Farmacogenètica i cognició en pacients amb la síndrome de Prader-Willi", liderat per les doctores **Neus Baena** i **Lorena Joga**. Ambdues investigadores han recollit el guardó en l'acte d'entrega que ha tingut lloc aquest dijous, 10 d'abril, a la seu central de l'empresa vinícola, situada a La Granada (Alt Penedès).

Un estudi multidisciplinari

L'estudi aborda la síndrome de Prader-Willi des d'una perspectiva dual, combinant dues línies de recerca complementàries per millorar el coneixement i el tractament de la malaltia, per la qual actualment no s'ha trobat cap cura.

D'una banda, busca comprendre com la **farmacogenètica** pot ajudar a personalitzar el tractament per a aquests pacients. Molts d'ells, han de prendre diversos fàrmacs per gestionar els seus símptomes i no tots responen de la mateixa manera. "Amb la farmacogenòmica volem identificar quins factors genètics determinen aquestes diferències per, en el futur, poder adequar els medicaments a les necessitats concretes de cada persona", ha explicat la Dra. Neus Baena, cap de secció del laboratori de genètica del Parc Taulí i investigadora de l'I3PT. La personalització podria

reduir els efectes secundaris i augmentar l'eficàcia dels tractaments, un pas endavant cap a una atenció més precisa i adaptada.

D'altra banda, el projecte també explora els **beneficis de l'administració precoç de l'hormona de creixement**, un tractament que ja s'utilitza per millorar el creixement físic i la força muscular dels pacients amb Prader-Willi. "Vam voler anar més enllà i analitzar com aquesta intervenció pot influir també en el desenvolupament cognitiu i la capacitat d'adaptació de l'infant", ha assenyalat la Dra. Lorena Joga, neuropsicòloga infantojuvenil i investigadora de l'I3PT. "En un estudi anterior vam veure que qui rebia l'hormona de creixement abans dels 2 anys, mostrava un millor rendiment intel·lectual i més habilitats per a la via diària que qui la rebia més tard. Ara volem confirmar si aquests efectes positius es mantenen a mesura que creix", ha afegit.

El Parc Taulí, centre de referència en Prader-Willi

El Parc Taulí té una àmplia experiència en el diagnòstic genètic i el maneig clínic de pacients amb la síndrome de Prader-Willi. Des de 1997, un equip multidisciplinari format per genetistes, pediatres, endocrinòlegs, nutricionistes, psiquiatres, neuropsicòlegs, especialistes en ortopèdia, digestòlegs, ginecòlegs i pneumòlegs vetlla pel seu tractament clínic i benestar. "Som referents perquè els donem un valor afegit. No és només conèixer la malaltia; és l'atenció, la recerca i els assaigs clínics", ha apuntat Baena.

Una experiència que comparteixen famílies com la d'Asier, presents en l'acte, que visiten el seu fill al Parc Taulí. "Al Taulí ens vam sentir molt acompanyats des d'un inici i van ser els primers que ens van fer veure que el nostre fill podria créixer, somriure i viure una vida", ha relatat la Vanessa, mare de l'Asier. Per a ella, sentir-se acollida en un centre de referència on reben un seguiment constant ha estat clau. "Els afectats per malalties minoritàries són pocs, però tenen cara, tenen nom, i això és molt d'agrair. Saber que també s'hi fa recerca ens dona llum i esperança".

Contacte de premsa:

Oriol Capell Grau

Comunicació

Tel.: (+34) 93 723 10 10 - ext. 23102

Mòbil: 676 673 289

Correu: ocapell@tauli.cat

Sobre l'Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí (I3PT)

L'Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí (I3PT) potencia la recerca, la innovació i la docència en salut per impulsar la transferència de coneixement i generar valor afavorint el creixement social i econòmic. L'I3PT és reconegut a l'ecosistema d'R+D+I per la seva trajectòria en la promoció i implementació del seu model d'innovació, combinant els resultats de la recerca amb les necessitats clíniques de l'Hospital. Això ha permès a l'Institut desenvolupar solucions a mida i implementar-les en el sistema sanitari i el mercat, a través de la col·laboració amb agents claus de l'ecosistema i el foment de les polítiques i metodologies de treball específiques. L'I3PT és un institut CERCA i compta amb l'acreditació d'Instituto de Investigación Sanitaria de l'Instituto de Salud Carlos III.