



**PROYECTO DE INVESTIGACIÓN:**  
**CAUSAS MOLECULARES QUE PROTEGEN A LOS NIÑOS  
CON SÍNDROME DE DOWN DE DESARROLLAR  
MEDULOBLASTOMA**

**RESUMEN DE LA INVESTIGACIÓN:**

El Síndrome de Down se produce por la presencia de un cromosoma extra en la información genética de la persona, específicamente por la presencia de tres copias del cromosoma 21 en vez de dos. Este hecho determina muchas características clínicas como algunos rasgos faciales, menor desarrollo intelectual, talla baja y más facilidad para infecciones, entre otras. Refiriéndonos al cáncer, hay algunos cánceres que tienen con más frecuencia que en la población general (por ejemplo las leucemias), pero por el contrario hay otros cánceres que no desarrollan casi nunca (cáncer de mama, cáncer de próstata, o algunos tumores infantiles como el meduloblastoma, el neuroblastoma o el tumor de Wilms). A pesar de ello, son pocos los estudios moleculares desarrollados para dar respuesta a este enigma. Se cree que la razón de esta protección es secundaria a la presencia de ese cromosoma 21 extra, pero esto no ha sido estudiado hasta la actualidad.

Nuestro estudio se centra en la protección de estas personas frente al desarrollo de meduloblastoma. El meduloblastoma es el tumor maligno de sistema nervioso central más frecuente en la infancia y conlleva una importante morbimortalidad con los tratamientos disponibles actualmente. Es una enfermedad que está necesitada de aproximaciones terapéuticas novedosas. Con el descubrimiento de los mecanismos que producen esta protección, nuestro objetivo es entender mejor la fisiopatología del meduloblastoma y poder así desarrollar un tratamiento más específico frente a ellos.

**PLAN DE DESARROLLO DE LA INVESTIGACIÓN:**

Los microRNAs (miRNAs) son pequeños ácidos nucleicos recientemente descritos que tienen la capacidad de regular la expresión de múltiples genes. En las personas con síndrome de Down se sabe que tienen al menos 5 miRNAs sobreexpresados, lo que conlleva una disregulación de un gran número de genes. Debido a la amplitud de acción de estos miRNAs, un mismo miRNA puede ejercer acciones pro-tumorales sobre un tipo de células y acciones anti-tumorales sobre otro tipo de células, lo que cuadra completamente con el patrón de tumores tan característico de las personas con Síndrome de Down.

Basándonos en el perfil genético de las personas con Síndrome de Down, nuestro objetivo es estudiar la diferente expresión en células tumorales de esos miRNAs que están sobreexpresados en el Síndrome de Down y poder ver el cambio en el fenotipo tumoral de estas células tumorales cuando se modifica la cantidad de algunos miRNAs. Una vez seleccionados los miRNAs de interés se desarrollarán tratamientos que permitan cambiar la cantidad de expresión de esos miRNAs de una célula tumoral y reducir así su agresividad.

### **QUIÉNES ESTÁN REALIZANDO ESTA INVESTIGACIÓN:**

Esta investigación se está desarrollando en el Grupo de Biología de Envejecimiento del Instituto de Investigaciones Biosanitarias de la Universidad Francisco de Vitoria (UFV) de Madrid, en colaboración con el Hospital Universitario HM Montepríncipe. En ella participan Marta Osuna Marco, que está desarrollando su tesis doctoral en este tema, dirigida por las doctoras Águeda M. Tejera y Blanca López-Ibor. Además, contamos con un equipo constituido por las doctoras Cristina Sánchez y María Jesús Delgado, con una amplia experiencia investigadora en este ámbito de conocimiento.

### **NECESIDADES:**

Al ser un grupo pequeño y emergente, necesitamos apoyo económico para poder llevar a cabo exitosamente nuestro proyecto de investigación. La ayuda será dedicada íntegramente a la compra del material necesario para nuestra investigación.

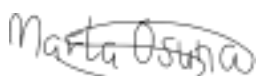
### **PRESUPUESTO:**

Actualmente necesitamos fundamentalmente material para cultivo celular y material fungible: líneas celulares, medio de cultivo y suplementos (suero, antibióticos, tripsina); material desechable de uso estándar para laboratorios de cultivo general y de tejidos (por ej., botellas, placas, tubos, puntas con filtro, transwells, micropipetas, pipeteadores); reactivos generales de biología molecular y celular: kits de extracción de DNA y RNA, kits para realización de PCR y qPCR, primers, enzimas (polimerasas, de restricción, nucleasas,...), matrigel, anticuerpos primarios y secundarios para ensayos de citometría de flujo, inmunohistoquímica e inmunofluorescencia; vectores plasmídicos y reactivos para la producción de virus adenoasociados terapéuticos.

También es necesario cubrir los gastos de publicación de los resultados de nuestra investigación, para obtener una mayor difusión de los mismos en revistas de alto impacto, así como posibles gastos en gestiones como por ejemplo revisiones de traducción.

Muchas gracias de antemano.

Madrid, 13 julio 2022



Marta Osuna