

El **Grupo de Biología Celular y Molecular del Endotelio Vascular** liderado por el Dr. Carmelo Bernabéu centra su estudio en la expresión génica, estructura y función de la endoglina en dos enfermedades raras, la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT) y la Preeclampsia (PE).

La endoglina es una proteína endotelial de membrana que puede sufrir un corte proteolítico, liberando una forma soluble. Mutaciones en el gen que codifica para esta proteína pueden causar HHT, patología vascular hereditaria asociada con hemorragias nasales y gastrointestinales, telangiectasias cutáneas (manchas de color rojo-púrpura en la cara, mucosas y manos), y malformaciones arteriovenosas en pulmón, hígado y cerebro. En PE se han encontrado niveles anormalmente elevados de endoglina soluble en circulación, donde se ha descrito que juega un papel patogénico. La PE es un trastorno hipertensivo del embarazo que se caracteriza por una hipertensión de inicio con proteinuria que se presenta después de las 20 semanas de gestación y puede manifestarse inicialmente con dolor de cabeza intenso, trastornos visuales e hiperreflexia. Si no se trata adecuadamente, puede provocar la muerte de la madre y/o el feto.

Los objetivos científicos de este grupo se centran en elucidar los mecanismos por los cuales la endoglina participa en la fisiopatología de estas enfermedades. En este contexto, se ha caracterizado la endoglina como molécula de adhesión celular, identificándose dentro del dominio extracelular la secuencia consenso arginina-glicina-ácido aspártico (RGD) que es la principal responsable de la unión de endoglina a miembros de la familia de integrinas. Por otra parte, se ha identificado la endoglina circulante como un factor mediador de la hipertensión en modelos animales de PE. Estos resultados permiten una mejor comprensión del papel de endoglina de membrana y endoglina soluble en la pato-biología de HHT y PE y otras enfermedades cardiovasculares, donde los niveles de endoglina están alterados.

