



## PACIENTES, FAMILIARES, OFTALMÓLOGOS Y GENETISTAS SE UNEN EN UNA INICIATIVA PIONERA PARA RECAUDAR FONDOS PARA UNA INVESTIGACIÓN

**La Fundación IMO organiza un *brainstorming* e impulsa una plataforma online para financiar el estudio del gen ABCA4, causante de algunas distrofias de retina que actualmente no tienen tratamiento**

**Novedosas estrategias de secuenciación masiva permitirán adentrarse en toda la región genómica del gen ABCA4, del que hasta ahora solo se analiza un 10%**

Barcelona, 26 de julio de 2016/. La [Fundación IMO](#) ha llevado a cabo recientemente una original iniciativa: organizar un *brainstorming* para que un grupo de pacientes, junto con sus familiares, oftalmólogos y genetistas del Instituto de Microcirugía Ocular de Barcelona, compartan ideas de captación de fondos para financiar todas las fases previstas de una investigación que la Fundación IMO acaba de poner en marcha.

Se trata de un ambicioso proyecto de investigación básica con el que, mediante novedosas estrategias de secuenciación masiva, el equipo del laboratorio de biología molecular de IMO pretende lograr un mayor conocimiento del gen ABCA4, del que actualmente solo se analiza un 10%. Las mutaciones en este gen son las causantes de patologías oculares como la enfermedad de Stargardt, la distrofia de conos y bastones o la retinosis pigmentaria, todas ellas consideradas “enfermedades raras” y “responsables de una pérdida de visión severa que actualmente no se puede tratar, ni siquiera para detener su avance”, explica la [Dra. Esther Pomares](#), subdirectora de la Fundación IMO y coordinadora de la investigación. Según la genetista, “abrirá la puerta al futuro tratamiento de estas patologías, ya que hará posible el diseño y la aplicación de terapias génicas”.

Para llevar a cabo el estudio, con una duración prevista de dos años, son necesarios 100.000 € (de los cuales ya se han recaudado cerca de 57.000 €), con la posibilidad de ampliar la investigación con 70.000 € adicionales, que harían posible iniciar los trabajos con terapias génicas, un reto al que ya se puede contribuir con la aportación voluntaria a través de este [enlace](#).

### **Co-creación con los pacientes**

Con el objetivo de compartir estrategias de involucración del entorno más cercano y de difusión del proyecto para impulsar su financiación, cerca de medio centenar de personas se reunieron a finales de junio en IMO en un acto que, en opinión de Miquel Guri, uno de los dinamizadores del taller, “es una innovación, puesto que es poco habitual que los propios pacientes participen el proceso de co-creación” ([ver vídeo resumen](#)).

La voluntad es que la implicación de los pacientes y de su entorno no acabe ahí y, por ello, como resultado de esta primera experiencia, se está en vías de creación de una plataforma online en la que el colectivo pueda asumir un papel activo, compartiendo ideas y experiencias y celebrando juntos los avances en esta investigación.

### **Explorando un gen**

De momento, la página web [www.explorandoungen.org](http://www.explorandoungen.org), creada para el proyecto, contiene toda la información sobre esta iniciativa promovida por la Fundación IMO ([ver vídeo explicativo](#)) y que pretende sumar adeptos a la lucha contra afecciones oculares minoritarias de origen hereditario.



Mario Villegas, padre de una niña y de un niño con enfermedad de Stargardt y uno de los participantes en la sesión de *brainstorming*, explica que “solo tenemos que apagar la luz para hacernos una idea de lo duro que es vivir en la oscuridad. La investigación genética representa para nosotros una esperanza, una perspectiva de mejora frente a la limitación visual progresiva en la que se van sumiendo nuestros hijos”. Esta patología produce una degeneración precoz de la mácula, la zona central de la retina donde se concentran más células fotorreceptoras que, debido a la alteración en el gen ABCA4, no funcionan correctamente.

### **La Fundación IMO**

La Fundación IMO, constituida en 2010 por profesionales del Instituto de Microcirugía Ocular, está orientada a la prevención y a la acción social, a la docencia y a la investigación en oftalmología. En este último ámbito, promueve la participación en ensayos clínicos sobre tratamientos para diversas patologías oculares, así como el desarrollo de la investigación básica. Actualmente, además de enfocarse en la puesta en marcha del proyecto ABCA4, lidera dos estudios para la identificación de nuevos genes responsables de distrofias de retina.