



LA FUNDACIÓN IMO IMPULSA LA INVESTIGACIÓN DEL GEN ABCA4, CAUSANTE DE ALGUNAS DISTROFIAS DE RETINA QUE ACTUALMENTE NO TIENEN TRATAMIENTO

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

Pacientes, familiares, oftalmólogos y genetistas se unen en una iniciativa pionera para compartir ideas de captación de fondos y así poder completar todas las fases previstas de la investigación

Barcelona, 26 de julio de 2016/. La [Fundación IMO](#) acaba de poner en marcha un ambicioso proyecto de investigación básica para identificar y caracterizar nuevas variantes genómicas del gen ABCA4, que actúa en las células fotorreceptoras de la retina. Con el estudio, el equipo investigador del laboratorio de biología molecular del Instituto de Microcirugía Ocular de Barcelona pretende lograr un mayor conocimiento de este gen y de las patologías que provoca, 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, “aunque hay descritas más de 800 mutaciones en el ABCA4, en un 15% de las familias en las que este gen está asociado todavía no se encuentra la causa molecular de la patología. Una de las razones es que puede estar localizada en regiones no codificantes del gen, las cuales son de difícil estudio mediante las técnicas de diagnóstico convencionales”. Actualmente, de hecho, solo se analiza un 10% del gen ABCA4, que, dado su tamaño y la complejidad de su estructura, presenta una gran dificultad de examen. Para llenar este vacío, en el laboratorio de biología molecular de IMO se estudiará en profundidad toda su región genómica, gracias al uso de novedosas estrategias de secuenciación masiva. De acuerdo con la Dra. Pomares, “el conocimiento exhaustivo del gen causal es indispensable para abrir una puerta a la mejora del pronóstico y al futuro tratamiento de las patologías vinculadas, ya que hará posible el diseño y la aplicación de terapias génicas que, por primera vez, permitirán ofrecer una solución a los pacientes”.

Explorando un gen

La página web 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, 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.

Frente común para conseguir fondos

Los Villegas son una de las familias que participaron en la sesión de *brainstorming* ([ver vídeo resumen](#)), organizada recientemente por la Fundación IMO y que reunió en el Instituto de Microcirugía Ocular a afectados, genetistas y oftalmólogos, con el propósito de compartir ideas y estrategias de involucración del entorno más cercano y de difusión del proyecto para impulsar la captación de fondos. Para Miquel Guri, uno de los dinamizadores del taller, “fue una innovación, puesto que es poco habitual que los propios pacientes participen el proceso de co-creación”.



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](#).

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.