



## PACIENTS, FAMILIARS, OFTALMÒLEGS I GENETISTES S'UNEIXEN EN UNA INICIATIVA PIONERA PER RECAPTAR FONS PER A UNA INVESTIGACIÓ

**La Fundació IMO organitza un *brainstorming* i impulsa una plataforma *online* per finançar l'estudi del gen ABCA4, causant d'algunes distròfies de retina que actualment no tenen tractament**

**Noves estratègies de seqüenciació massiva permetran endinsar-se en tota la regió genòmica del gen ABCA4, del qual fins ara només s'analitza un 10%**

Barcelona, 26 de juliol de 2016/. La [Fundació IMO](#) ha dut a terme una original iniciativa: organitzar un *brainstorming* perquè un grup de pacients, juntament amb els seus familiars, oftalmòlegs i genetistes de l'Institut de Microcirurgia Ocular de Barcelona, comparteixin idees de captació de fons per finançar totes les fases previstes d'una investigació que la Fundació IMO acaba de posar en marxa.

Es tracta d'un ambiciós projecte de recerca bàsica amb què, mitjançant noves estratègies de seqüenciació massiva, l'equip del laboratori de biologia molecular de l'IMO pretén aconseguir un coneixement superior del gen ABCA4, del qual actualment només s'analitza un 10%. Les mutacions en aquest gen són les causants de patologies oculars com la malaltia de Stargardt, la distròfia de cons i bastons o la retinosi pigmentària, totes elles considerades "malalties rares" i "responsables d'una pèrdua de visió severa que actualment no es pot tractar, ni tan sols per aturar-ne l'avenç", explica la [Dra. Esther Pomares](#), sotsdirectora de la Fundació IMO i coordinadora de la investigació. Segons la genetista, "obrirà la porta al futur tractament d'aquestes patologies, ja que farà possible el disseny i l'aplicació de teràpies gèniques".

Per dur a terme l'estudi, amb una durada prevista de dos anys, són necessaris 100.000 € (dels quals ja s'han recaptat prop de 57.000 €), amb la possibilitat d'ampliar la investigació amb 70.000 € addicionals, que farien possible iniciar els treballs amb teràpies gèniques, un repte al qual ja es pot contribuir amb l'aportació voluntària a través d'aquest [enllaç](#).

### Co-creació amb els pacients

Amb l'objectiu de compartir estratègies d'involucració de l'entorn més proper i de fer difusió del projecte per impulsar-ne el finançament, prop de mig centenar de persones es van reunir a finals de juny en un acte que, en opinió de Miquel Guri, un dels dinamitzadors del taller, "és una innovació, ja que és poc habitual que els mateixos pacients participin el procés de co-creació" ([veure vídeo resum](#)).

La voluntat és que la implicació dels pacients i del seu entorn no acabi aquí i, per això, com a resultat d'aquesta primera experiència, s'està desenvolupant una plataforma *online* on el col·lectiu pugui assumir un paper actiu i on pugui compartir idees i experiències, a banda de celebrar junts els avenços en la investigació.

### Explorant un gen

De moment, la pàgina web [www.explorandoungen.org](http://www.explorandoungen.org), creada per al projecte, conté tota la informació sobre aquesta iniciativa promoguda per la Fundació IMO ([veure vídeo explicatiu](#)) i que pretén sumar adeptes a la lluita contra afeccions oculars minoritàries d'origen hereditari.



Mario Villegas, pare d'una nena i d'un nen amb malaltia de Stargardt, explica que "només hem de tancar el llum per fer-nos una idea de com de dur és viure en la foscor. La recerca genètica representa per a nosaltres una esperança, una perspectiva de millora davant de la limitació visual progressiva en la qual es van sumint nostres fills". Aquesta patologia produeix una degeneració precoç de la màcula, la zona central de la retina on es concentren més cèl·lules fotoreceptores que, a causa de l'alteració en el gen ABCA4, no funcionen correctament.

### **La Fundació IMO**

La Fundació IMO, constituïda el 2010 per professionals de l'Institut de Microcirurgia Ocular, està orientada a la prevenció i a l'acció social, a la docència i a la recerca en oftalmologia. En aquest darrer àmbit, promou la participació en assajos clínics sobre tractaments per a diverses patologies oculars i el desenvolupament de la investigació bàsica. Actualment, a més de enfocar-se en la posada en marxa del projecte ABCA4, lidera dos estudis per a la identificació de nous gens responsables de distròfies de retina.