



LA FUNDACIÓ IMO IMPULSA LA INVESTIGACIÓ DEL GEN ABCA4, CAUSANT D'ALGUNES DISTRÒFIES DE RETINA QUE ACTUALMENT NO TENEN TRACTAMENT

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

Pacients, familiars, oftalmòlegs i genetistes s'uneixen en una iniciativa pionera per compartir idees de captació de fons i així poder completar totes les fases previstes de la investigació

Barcelona, 26 de juliol de 2016/. La [Fundació IMO](#) acaba de posar en marxa un ambiciós projecte de recerca bàsica per identificar i caracteritzar noves variants genòmiques del gen ABCA4, que actua en les cèl·lules fotoreceptores de la retina. Amb l'estudi, l'equip investigador del laboratori de biologia molecular de l'Institut de Microcirurgia Ocular de Barcelona pretén aconseguir un coneixement superior d'aquest gen i de les patologies que provoca, 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, "malgrat que hi ha descrites més de 800 mutacions en l'ABCA4, en un 15% de les famílies en què aquest gen està associat encara no es troba la causa molecular de la patologia. Una de les raons és que pot estar localitzada en regions no codificants del gen, les quals són de difícil estudi mitjançant les tècniques de diagnòstic convencionals". Actualment, de fet, només s'analitza un 10% del gen ABCA4, que per la mida i per la complexitat de l'estructura presenta una gran dificultat d'examen. Per omplir aquest buit, al laboratori de biologia molecular de l'IMO se n'estudiarà en profunditat tota la regió genòmica, gràcies a l'ús de noves estratègies de seqüenciació massiva. D'acord amb la Dra. Pomares, "el coneixement exhaustiu del gen causal és indispensable per obrir una porta a la millora del pronòstic i al futur tractament de les patologies vinculades, ja que farà possible el disseny i l'aplicació de teràpies gèniques que, per primera vegada, permetran oferir una solució als pacients".

Explorant un gen

La pàgina web www.explorandoungen.org, creada per al projecte, conté tota la informació sobre aquesta iniciativa promoguda per la Fundació IMO ([vegeu-ne el vídeo explicatiu](#)) 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 n'és de dur 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 els 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.

Front comú per aconseguir fons

Els Villegas són una de les famílies que van participar en la sessió de *brainstorming* organitzada recentment per la Fundació IMO ([vegeu-ne el vídeo resum](#)) que va reunir a l'Institut de Microcirurgia Ocular afectats, genetistes i oftalmòlegs, amb el propòsit de compartir idees i estratègies d'involucració de l'entorn més proper i de difusió del projecte per impulsar la captació de fons. Per a Miquel Guri, un dels dinamitzadors del taller, "va ser una innovació, ja que és poc habitual que els pacients participin en el procés de co-creació".



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](#).

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 d'enfocar-se a la posada en marxa del projecte ABCA4, lidera dos estudis per a la identificació de nous gens responsables de distròfies de retina.