



27 DE SETEMBRE, DIA MUNDIAL DE LA RETINOSI PIGMENTÀRIA

AVENÇ IMPORTANT EN L'ESTUDI DE LES CAUSES GENÈTIQUES DE LA RETINOSI PIGMENTÀRIA

Un estudi pioner de la Fundació IMO permet identificar 14 noves mutacions implicades en les distròfies de retina i descobreix que un gen, fins ara associat només a la retinosis pigmentària, també pot ser causant d'un tipus de distròfia macular

Barcelona, 25 setembre 2015/. El [Departament de Genètica](#) de l'Institut de Microcirurgia Ocular ([IMO](#)) està duent a terme un important projecte de recerca bàsica que, mitjançant una nova eina d'anàlisi genètica dissenyada pel mateix equip investigador de l'Institut, pretén identificar nous gens implicats en un grup de distròfies de retina, entre elles la [retinosis pigmentària](#), el Dia Mundial de la qual se celebra el proper 27 de setembre.

Com explica la [Dra. Esther Pomares](#), responsable del Departament de Genètica de l'IMO i coordinadora del projecte, "fins ara sabem que hi ha a l'entorn de 80 gens implicats en la retinosis pigmentària. No obstant això, si estudiem de forma conjunta els 200 gens que s'han descrit com a causants de les diferents distròfies de retina (gens DR), probablement podrem establir noves relacions entre aquests gens i algunes distròfies que encara no hi han estat associades".

Aquest és l'objectiu de l'estudi patrocinat per la [Fundació IMO](#), que, des de la seva posada en marxa a l'octubre de 2014, ha aconseguit els primers resultats. "Ara per ara, ja hem analitzat aquests 200 gens en 20 de les 35 famílies preseleccionades per formar part de la investigació i hem identificat 14 noves mutacions. Aquestes noves variants, juntament amb les que ja coneixíem, ens han permès determinar la causa molecular de la patologia en un 70% dels casos, la qual cosa demostra l'alt percentatge d'èxit de l'eina desenvolupada", comenta Pomares.

La genetista de l'IMO afegeix que "aquesta forma d'estudi conjunta de tots els gens DR, a més, ha fet possible descobrir que un d'ells, fins el moment associat només a la retinosis pigmentària, també pot ser causant d'un tipus de distròfia macular, com hem trobat en dues de les famílies analitzades".

Conèixer la causa molecular, és a dir, el gen que hi ha darrere d'una determinada patologia, és fonamental per confirmar-ne el diagnòstic clínic, sobretot si tenim en compte que moltes distròfies de la retina presenten símptomes coincidents. Així mateix, "ens dóna la clau per pronosticar l'evolució de la malaltia, una cosa que cal tenir molt en compte en pacients amb retinosis pigmentària, el grau de severitat i de progressió de la qual està condicionat pel gen alterat en cada individu i la seva família".



En aquest sentit, cal destacar que el diagnòstic genètic no només aporta llum als pacients sinó també als seus familiars, ja que permet establir el patró d'herència i de transmissió de la patologia, identificar membres portadors i pressimptomàtics i realitzar un diagnòstic prenatal.

Tot això, segons conclou Esther Pomares, "contribueix de manera eficaç a prevenir els afectats i a reduir l'impacte que la malaltia té en llur qualitat de vida, sense oblidar que es tracta del primer pas per a l'aplicació de teràpies gèniques. Aquestes teràpies es troben en fase avançada d'estudi i estan oferint resultats esperançadors, motiu pel qual confiem que en la pròxima dècada podrem oferir solució a la retinosi pigmentària i a altres patologies de la retina que avui encara no tenen cura".

Sobre la malaltia

Malgrat la seva condició minoritària, la retinosi pigmentària és la malaltia hereditària més freqüent de la retina i afecta aproximadament una de cada 4.000 persones. Produïda per una degeneració de les cèl·lules fotorreptores (els cons i els bastons), aquesta distròfia provoca una pèrdua progressiva de la visió perifèrica i ceguesa nocturna i, en estadis més avançats, enlluernament i cataracta.

Tot i que no té tractament, la seva gravetat –variable en funció del gen afectat que dóna lloc a la patologia–, ha motivat el desenvolupament de diferents línies d'estudi, com la que s'està duent a terme, amb descobriments importants, des del laboratori de biologia molecular de l'IMO.