

IMPORTANTE AVANCE EN EL ESTUDIO DE LAS CAUSAS GENÉTICAS DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA

Un estudio pionero de la Fundación IMO permite identificar 14 nuevas mutaciones implicadas en las distrofias de retina y descubre que un gen, hasta ahora asociado solo a la retinosis pigmentaria, también puede ser causante de un tipo de distrofia macular

Barcelona, 25 de septiembre de 2015/. El [Departamento de Genética](#) del Instituto de Microcircugía Ocular ([IMO](#)) está llevando a cabo un importante proyecto de investigación básica que, mediante una nueva herramienta de análisis genético diseñada por el propio equipo investigador del Instituto, pretende identificar nuevos genes implicados en un grupo de distrofias de retina, entre ellas la [retinosis pigmentaria](#), cuyo Día Mundial se celebra el próximo 27 de septiembre.

Como explica la [Dra. Esther Pomares](#), responsable del Departamento de Genética de IMO y coordinadora del proyecto, “hasta ahora sabemos que hay alrededor de 80 genes implicados en la retinosis pigmentaria. Sin embargo, si estudiamos de forma conjunta los 200 genes que se han descrito como causantes de las diferentes distrofias de retina (genes DR), probablemente podremos establecer nuevas relaciones entre estos genes y algunas distrofias que todavía no han sido asociadas a ellos”.

Este es el objetivo del estudio patrocinado por la [Fundación IMO](#), que, desde su puesta en marcha en octubre de 2014, ha logrado los primeros hallazgos. “A día de hoy, ya hemos analizado estos 200 genes en 20 de las 35 familias preseleccionadas para formar parte de la investigación y hemos identificado 14 nuevas mutaciones. Estas nuevas variantes, junto con las ya conocidas, nos han permitido determinar la causa molecular de la patología en un 70% de los casos, lo que demuestra el alto porcentaje de éxito de la herramienta desarrollada”, comenta Pomares.

La genetista de IMO añade que “esta forma de estudio conjunta de todos los genes DR, además, ha hecho posible descubrir que uno de ellos, hasta ahora asociado solo a la retinosis pigmentaria, también puede ser causante de un tipo de distrofia macular, como hemos hallado en dos de las familias analizadas”.

Conocer la causa molecular, es decir, el gen que hay detrás de una determinada patología, es fundamental para confirmar el diagnóstico clínico, sobre todo teniendo en cuenta que muchas distrofias de retina presentan síntomas solapados. Asimismo, “nos da la clave para pronosticar la evolución de la enfermedad, algo a tener muy en cuenta en pacientes con retinosis pigmentaria, cuyo grado de severidad y de progresión está condicionado por el gen alterado en cada individuo y su familia”.

En este sentido, es importante destacar que el diagnóstico genético no solo aporta un rayo de luz a los pacientes sino también a sus familiares, al permitir establecer el patrón de herencia y de transmisión de la patología, identificar a miembros portadores y presintomáticos y realizar un diagnóstico prenatal.



Todo ello, según concluye Esther Pomares, “contribuye de manera eficaz a prevenir a los afectados y a reducir el impacto que la enfermedad tiene en su calidad de vida, sin olvidar que se trata del primer paso para la aplicación de terapias génicas. Estas se encuentran en fase avanzada de estudio y están ofreciendo resultados esperanzadores, por lo que confiamos que en la próxima década podrán ofrecer solución a la retinosis pigmentaria y a otras patologías de la retina sin cura a día de hoy.”

Sobre la enfermedad

Pese a su condición minoritaria, la retinosis pigmentaria es la enfermedad hereditaria más frecuente de la retina y afecta aproximadamente a 1 de cada 4.000 personas. Producida por una degeneración de las células fotorreceptoras (los conos y los bastones), esta distrofia retiniana provoca una pérdida progresiva de la visión periférica y ceguera nocturna, así como deslumbramientos y cataratas en estadios más avanzados.

Aunque carece de tratamiento, su gravedad –variable en función del gen afectado que da lugar a la patología–, ha motivado el desarrollo de diferentes líneas de estudio, como la que se está llevando a cabo, con importantes hallazgos, desde el laboratorio de biología molecular de IMO.