



LA FUNDACIÓ IMO FA UN PAS CRUCIAL PER AL FUTUR TRACTAMENT DE RETINOPATIES, ACTUALMENT INCURABLES

Investigadors de l'entitat aconseguixen cèl·lules mare amb mutacions específiques de gens implicats en malalties hereditàries de la retina, úniques al món

L'assoliment, publicat a la revista *Stem Cell Research*, és el primer pas d'un projecte per reproduir in vitro cèl·lules de la retina i corregir-ne les mutacions patològiques amb CRISPR

Barcelona, 19 de març de 2019./ La prestigiosa revista científica *Stem Cell Research* acaba de publicar un important avanç aconseguit per l'equip d'investigadors de la [Fundació IMO](#), per obtenir cèl·lules mare pluripotents induïdes a partir de fibroblasts (cèl·lules de la pell) de pacients amb distròfies de retina.

De moment, s'ha publicat el cas de 4 dels 7 pacients inclosos en l'estudi i s'han registrat les noves línies cel·lulars en el Banco Nacional de Líneas Celulares i al *The Human Pluripotent Stem Cell Registry* perquè altres investigadors puguin beneficiar-se de la troballa. Els models cel·lulars obtinguts per l'equip de la Fundació IMO són models únics al món de cèl·lules mare amb unes determinades mutacions en gens implicats en patologies hereditàries de la retina, que actualment no tenen tractament, com són la malaltia de Stargardt, la retinosi pigmentària, la malaltia de Best i la distròfia de cons.

Amb aquest avanç, es podran obtenir models que permetran estudiar el comportament de les cèl·lules de la retina, tant fotoreceptors com cèl·lules de l'epiteli pigmentari. Segons la [Dra. Esther Pomares](#), genetista responsable del projecte, "podrem saber, per exemple, si la mutació causa que el gen tingui un efecte perjudicial sobre la cèl·lula o bé si, simplement, ha fet que el gen deixi de complir la seva funció; aquesta dada pot ser determinant a l'hora de decidir futures teràpies". D'aquesta manera, es podran dissenyar protocols personalitzats per al tractament de cada tipus de mutació en cada pacient, "perquè aconseguirem tractar en el futur amb teràpia cel·lular, la qual cosa permetrà recuperar visió", explica la investigadora. "Però no estem encara en aquesta fase", afegeix.

De fet, la transformació de cèl·lules de la pell en cèl·lules mare és la primera baula d'una cadena que continuarà amb la reprogramació d'aquests tipus cel·lulars en cèl·lules de la retina i amb la correcció de les seves mutacions patològiques mitjançant la tècnica CRISPR, que consisteix a reparar la seqüència d'ADN alterada que origina una determinada malaltia genètica, en aquest cas, algunes distròfies de la retina, la qual cosa permetrà provar l'eficàcia d'aquestes noves eines terapèutiques.

Per dur a terme el projecte, s'ha partit de pacients prèviament diagnosticats genèticament, cosa que posa de manifest la importància de dur a terme aquest tipus de diagnòstic en persones amb patologies hereditàries de la retina, actualment incurables, però en les quals s'avança, amb fites com aquesta, per arribar a aplicar teràpies gèniques i cel·lulars en un futur cada vegada més proper.



Com s'obtenen les cèl·lules mare pluripotents induïdes

Per obtenir les cèl·lules mare pluripotents, els investigadors han modificat les cèl·lules de la pell dels pacients amb factors de reprogramació cel·lular, cosa que ha estat com un esborrat de la informació que determina la seva funció. Un cop "desprogramades", obtenint, així, cèl·lules mare –fase actual de l'estudi– les conrearan amb factors de creixement, com els que es generen naturalment en estat embrionari, en què es defineix la funció de cada cèl·lula, per obtenir, d'aquesta manera, cèl·lules de la retina. Amb això es podrà estudiar al laboratori un model molt aproximat de l'ambient de la retina, semblant a una biòpsia, cosa que no és factible obtenir de forma "natural", ja que la retina és un teixit que no es regenera.

Per la part de la Fundació IMO, signen la publicació les doctores Esther Pomares i Marina Riera, genetistes encarregades del projecte –al qual s'acaba d'incorporar una altra especialista, la Dra. Judit Domingo–, i els doctors Borja Corcóstegui i Anniken Burés, especialistes en retina, juntament amb altres investigadors de la Universitat de Columbia, que han col·laborat amb la Fundació IMO en el desenvolupament d'aquesta part del projecte.

Els articles publicats sobre el projecte es poden consultar en els següents enllaços:

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1873506119300145?via%3Dihub>,

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1873506119300133?via%3Dihub>

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1873506119300194?via%3Dihub>