



TROBEN, PER PRIMERA VEGADA, UNA MUTACIÓ LLIGADA A LA DISTRÒFIA MACULAR EN UN GEN FINS ARA ASSOCIAT A LA RETINOSI PIGMENTÀRIA

La revista *British Journal of Ophthalmology* publica la troballa, obra d'investigadors de Fundació IMO, que han localitzat la nova variant patogènica en 12 famílies de Kuwait, amb un avantpassat comú

Barcelona, 4 de juny de 2019./ Investigadors de la [Fundació IMO](#) han localitzat, per primera vegada, una mutació en el gen RP1 -fins ara lligat exclusivament a la [retinosi pigmentària](#)-, que provoca distròfia macular, un tipus de malaltia hereditària de la retina, que causa ceguesa a mig i llarg termini i que, de moment, no té tractament. Aquesta troballa ha estat publicat recentment a la revista *British Journal of Ophthalmology*.

Des del descobriment del gen RP1, fa 20 anys, només s'hi havia associat a retinosi pigmentària -una patologia retiniana que afecta principalment a les cèl·lules fotoreceptores conegudes com bastons, provocant pèrdua de visió perifèrica, i que pot estar lligada a algun dels prop de 100 gens identificats fins ara com a possibles causants de la patologia-. En el cas de distròfia macular, es coneixen al voltant de 30 gens capaços de desencadenar aquesta malaltia, que afecta un altre tipus de cèl·lules de la retina, els cons, i que comporta pèrdua de visió central. Precisament, la troballa dels investigadors de Fundació IMO ha sorgit arran de la recerca de la variant patogènica causant de diversos casos de distròfia macular, l'origen no es trobava en cap d'aquests 30 gens coneguts.

Per trobar la mutació, es van examinar els 280 gens relacionats amb totes les [distròfies de retina](#) (retinosi pigmentària, distròfia de cons i bastons, [malaltia de Stargardt](#), amaurosi congènita de Leber, etc.). L'equip de Fundació IMO va analitzar tots aquests gens en un centenar de famílies, entre elles 12 kuwaitians, localitzant, en aquesta dotzena, una variant patogènica comuna en el gen RP1, causant de la distròfia macular. Segons la Dra. [Esther Pomares](#), responsable de l'equip que està darrere del descobriment, les 12 famílies de Kuwait "tenen un mateix haplotip (combinació d'al·lels) que s'hereta en bloc, conjuntament amb el gen RP1, on es produeix la mutació que hem descobert".

Aquest fet posa de manifest que tots els afectats comparteixen un avantpassat comú, cap d'una tribu la descendència abasta a prop de 250.000 kuwaitians, cosa que ha sorprès el grup d'investigadors. "Es tracta d'un fenomen cultural molt allunyat del món occidental actual i que té un dels seus màxims exponents històrics en Gengis Kan, guerrer i conqueridor mongol del segle XIII, a qui s'atribueix un extens llinatge, després d'haver engendrat centenars de fills alguns dels quals, al seu torn, també van deixar una prolífica descendència", explica el Dr. [Víctor Abad](#), de l'equip de Fundació IMO.

Des del punt de vista científic, el descobriment permetrà ampliar el coneixement de les bases moleculars de la distròfia macular i obre la porta al futur tractament, amb teràpies gèniques o cel·lulars, dels pacients amb aquesta afectació l'origen genètic no s'havia trobat fins al moment. "Ara sabem que depenent de quina part del gen RP1 estigui alterada, també poden quedar afectats els cons, i no només els bastons, com es creia fins ara", afirma la Dra. Pomares.

L'[article sobre aquest avanç](#), publicat a la revista *British Journal of Ophthalmology*, el signen els membres del Departament de Genètica de l'Institut de Microcirurgia Ocular (IMO) -Dra. Esther Pomares, Dr. Víctor Abad, Dra. Marina Riera, Sheila Ruiz i Pilar Méndez-, així com els oftalmòlegs, especialistes en retina de l'IMO, el Dr. Borja Corcóstegui i el Dr. Rafael Navarro.