



INVESTIGADORS DE L'IMO IDENTIFIQUEN 21 NOVES MUTACIONS GENÈTIQUES ASSOCIADES A DISTRÒFIES DE RETINA

L'equip de genetistes de l'Institut publica a la prestigiosa revista *Scientific Reports* els resultats d'un projecte de recerca bàsica impulsat per Fundació IMO

Basat en una innovadora estratègia diagnòstica dissenyada al laboratori de biologia molecular de IMO, l'estudi aconsegueix determinar l'alteració patològica en més del 70% dels casos analitzats, una fita que supera en més de 10 punts la mitjana d'altres estudis

Barcelona, 16 de maig del 2017/. Un ambiciós [estudi de recerca bàsica](#) que la [Fundació IMO](#) va posar en marxa el 2014 ha permès a l'equip d'investigadors de l'Institut de Microcirurgia Ocular (IMO) identificar –a partir de l'anàlisi de 59 pacients–, 63 variants patogèniques en 29 gens diferents de distròfies de retina. De les 63 variants, 21 corresponen a noves mutacions que fins a la data no s'havien associat a aquestes malalties d'origen hereditari, que produeixen pèrdua severa de visió i que actualment no tenen tractament.

La troballa, publicada recentment a la prestigiosa revista científica *Scientific Reports*, ha estat possible gràcies a una nova estratègia d'anàlisi genètica per a les distròfies de retina. L'eina diagnòstica ha estat dissenyada al mateix [laboratori de biologia molecular](#) de l'Institut per millorar el rendiment de les opcions comercials actualment disponibles, un objectiu que s'ha assolit segons s'evidencia en aquesta publicació científica. "Ha demostrat ser una eina molt completa, atès que estudia simultàniament 212 gens descrits com a responsables del conjunt de distròfies retinals (gens DR) i aconsegueix determinar la mutació responsable de la patologia en un 71% dels casos", afirma la [Dra. Esther Pomares](#).

Com afegeix la coordinadora del Departament de Genètica de l'IMO i directora del projecte, aquest és un dels percentatges d'èxit més alts en comparació amb altres investigacions, ja que només dos estudis publicats en l'àmbit internacional han obtingut una ràtio similar; la mitjana se situa entre el 50 i el 60%. Per això, la Dra. Pomares destaca la contribució de la nova estratègia a un coneixement superior de les bases moleculars d'aquest conjunt heterogeni de malalties que provoquen la degeneració de les cèl·lules retinals i la consegüent disminució progressiva de visió.

Atès que en ocasions les diferents distròfies de retina es manifesten amb gran similitud i els pacients presenten símptomes solapats, "aquesta eina resulta especialment útil en casos en què el diagnòstic clínic és incert, ja que permet confirmar-lo mitjançant el diagnòstic genètic", apunta la [Dra. Marina Riera](#), també investigadora del projecte. Segons explica, l'estratègia consisteix en una metodologia d'última generació basada en la seqüenciació massiva de l'ADN, la qual fa possible amplificar i analitzar de forma exhaustiva i simultània els 212 gens DR. D'aquesta manera, "si en un pacient no trobem el gen alterat entre els que s'han descrit com a responsables de la seva malaltia, podem examinar els altres gens de distròfies de retina als quals encara no s'ha vinculat i establir amb això noves relacions entre gen i patologia".



Tot i així, en 17 dels casos estudiats (29%) encara no s'ha determinat el gen causal, cosa que per a la Dra. Pomares evidencia la necessitat d'identificar nous gens DR, un repte en el qual treballen paral·lelament [altres projectes](#) de la Fundació IMO. En aquest sentit, els resultats obtinguts amb l'avançada estratègia diagnòstica desenvolupada per l'equip de l'Institut han permès veure quines distròfies són les més "òrfenes", aquelles per a les quals s'han descrit molt pocs gens: "Mentre que en patologies com la síndrome d'Usher, la retinosi pigmentària o la malaltia de Stargardt la ràtio d'èxit ha estat superior al 70%, en altres de molt minoritàries, com la distròfia de cons o la distròfia de cons i bastons, no supera el 35%", assenyala la Dra. Riera.

De la genètica a la clínica

Les genetistes de l'IMO també incideixen en la importància de caracteritzar els gens ja descrits i poder establir noves correlacions genotip-fenotip (informació continguda en l'ADN i la seva expressió clínica). D'aquesta manera, serà possible determinar l'agressivitat, la velocitat d'evolució o el moment en què es manifestarà la patologia, entre d'altres aspectes. Amb aquest propòsit, la investigació publicada també ha inclòs la realització d'estudis funcionals *in vivo*, a través de les mostres dels pacients i dels seus familiars, que han permès determinar l'impacte de les mutacions identificades respecte a la funció normal dels gens.

Això ha estat possible perquè a la tasca del Departament de Genètica s'ha sumat l'aportació dels doctors [Borja Corcóstegui](#), [Rafael Navarro](#) i [Anniken Burés](#), membres del Departament de Retina i Vitri de l'Institut i especialistes en distròfies de retina. Segons l'opinió de la Dra. Pomares, "les sinergies entre genètica i oftalmologia són la base perquè el coneixement avanci i repercuteixi en benefici directe dels pacients", un repte al qual també ha contribuït aquest treball. Tot i néixer com un projecte de recerca bàsica, actualment també s'està començant a aplicar la nova estratègia en el servei de diagnòstic genètic de l'Institut, gràcies als bons resultats.