

Genes que curan genes

PALOMA GUINEA SEVILLA. Para una persona sana resulta difícil de entender. Las mejoras en las terapias de determinadas enfermedades como la ceguera, residen en una diferencia aparentemente tan reducida, que en muchas ocasiones, se presume mínima, en un ojo sano, siendo de valor incalculable, para el ojo enfermo. Es el caso de la distrofia hereditaria de retina, una variante de tipo genético que en la actualidad, no dispone de fármacos efectivos. Esta enfermedad integra una de las cuestiones por las que demuestra especial interés el Programa Andaluz de Genética Clínica y Medicina Genómica, que ha presentado en las últimas semanas la Consejería de Salud, después de que un equipo internacional, liderado por científicos sevillanos del Hospital Virgen del Rocío, lograra identificar el gen causante de esta clase de distrofia, que en España afecta a una de cada 4.000 personas, provocando la ceguera a quienes la padecen. El descubrimiento del gen ha sido posible gracias al trabajo desarrollado durante 12 años, por la Unidad de Genética y Reproducción del centro, que ha liderado la investigación, en la que han participado científicos procedentes del Instituto Oftalmológico de la University College de Londres; una de las universidades con mayor prestigio de Reino Unido, que cuenta con 20 premios Nobel, entre sus graduados y profesores. Los investigadores andaluces estiman que el gen en cuestión, es el responsable del 14 por ciento del total de las distrofias hereditarias. Los ensayos a los que dará lugar su análisis, permitirán impulsar nuevas estrategias terapéuticas, tanto para esta forma de ceguera, como para otras enfermedades no hereditarias. Sustitución genética Con el modelo de terapia génica, desarrollado por el estudio del hospital sevillano en colaboración con científicos ingleses y franceses, se persigue introducir copias de genes normales en las células de los pacientes de patologías monogénicas (aquellas que derivan de la mutación de un gen), con el fin de corregir la enfermedad, reemplazando con la dotación genética sana, la función del gen defectuoso. El equipo tiene previsto que la transferencia del material genético terapéutico en pacientes se realice, empleando como conductores, tipos de virus convenientemente modificados, que transfieran el ADN normal que sustituirá los genes defectuosos, favoreciendo que sea posible frenar e incluso, revertir la ceguera. El primer paso ha sido la caracterización del gen, a él le seguirán, el inicio de los ensayos clínicos con animales, que prevén para finales de 2008 y tras un seguimiento que confirme la efectividad del posible tratamiento, se iniciarán las pruebas en pacientes. Se trata de un proceso que implicaría diez años de investigación más, para su implantación en los tratamientos. «Estamos realizando un profundo y extenso análisis de señalización celular. Saltarse pasos, no tiene ningún sentido» explica Guillermo Antiñolo, director del Plan de Genética de Andalucía. Por otro lado, el descubrimiento del Virgen del Rocío, supone un paso importante hacia una cura para los pacientes de Retinosis Pigmentaria, que actualmente no existe. Largo camino Marisa Domínguez, de la FARPE (Federación de la Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de España) se muestra optimista, aunque observa con cierta precaución el avance: «es una gran noticia, pero queda un campo por desarrollar muy complicado». Esta afección es la segunda causa de ceguera en nuestro país, con más de 15.000 personas que la padecen. La degeneración de la retina comienza en la infancia, y se desarrolla hasta causar la ceguera total en edades más avanzadas. El Programa Andaluz de Genética Clínica de la Consejería de Salud de la Junta continuará trabajando para que la distrofia hereditaria de retina, una variante de tipo genético que en la actualidad no dispone de fármacos efectivos, sea un mal remediable, redundando así en el bienestar y en la calidad de vida de las personas afectadas. La Unidad de Genética y Reproducción del Hospital Virgen del Rocío, en colaboración con un equipo de científicos del Reino Unido, ha descubierto el gen causante de la distrofia hereditaria de la retina, una enfermedad denominada «rara», que afecta a una de cada 4.000 personas en España ABC Especialistas del Virgen del Rocío han trabajado en esta investigación junto a ingleses y franceses