

Miércoles 24.09.14
EL DIARIO VASCO

SALUD | **AL DÍA** | 9

Biodonostia identifica nuevas causas que provocan retinosis pigmentaria

En Gipuzkoa son 200 las personas que padecen esta enfermedad visual, de las cuales el 35% ya conocen la mutación genética que les afecta

DE DANI SORIAZU

SAN SEBASTIÁN. En Gipuzkoa, 200 personas padecen retinosis pigmentaria. Una enfermedad visual, considerada como rara por su baja incidencia en la población —uno por cada 3.500 individuos—, que provoca una pérdida progresiva de la visión y que, en algunos casos, puede derivar en ceguera.

Hasta hace no muchos años era una dolencia desconocida de la que no se podía ofrecer un diagnóstico claro. Pero eso ha quedado en el pasado. Los estudios genéticos llevados a cabo por el Instituto de Investigación Biodonostia han permitido que, hasta el momento, el 35% de los afectados guipuzcoanos por esta enfermedad puedan poner nombre y apellidos a los genes que les provocan la retinosis pigmentaria.

Y con ello, eliminar la incertidumbre que padecen muchos pacientes así como dar una solución adecuada a cada caso, si es que la hubiera.

El área de Neurociencias de Biodonostia colabora desde el año 2008 con Begisare, la asociación de afectados por esta enfermedad, en el desarrollo de estos estudios. «Desde el principio quisimos analizar cuáles son las causas que provocan la retinosis pigmentaria en cada uno de estos pacientes, porque ésta es una enfermedad que en función de la mutación tiene una progresión y una afección muy diferente», apunta Javier Ruiz, responsable del estudio genético de la retinosis pigmentaria llevado a cabo en el centro de investigación donostiarra.

Durante estos seis años han analizado y descubierto en los pacientes sometidos a estudio los diferentes genes relacionados con distrofias en la retina que poseían. «Tiene una gran repercusión porque esto nos ha servido para poder dar consejos genéticos a los pacientes afectados y a sus familias», señala Ruiz. Al tratarse de una enfermedad hereditaria, muchos de los diagnos-



Javier Ruiz.



Así es como ven algunos afectados por retinosis pigmentaria. DE RIVAS

Acto para sensibilizar sobre las limitaciones de los afectados

Este próximo domingo se celebra el Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria. Con motivo de esta efeméride, la asociación Begisare ha organizado un evento en el Boulevard de San Sebastián y que tendrá lugar entre las

10.00 y las 14.00 horas. Con el mismo se quiere dar a conocer la enfermedad, sensibilizar sobre las limitaciones que sufren los afectados y explicar la importancia de la investigación para lograr una curación. Los participantes en el evento podrán ponerse unos conos que simulan la visión 'en túnel', sintoma característico de la enfermedad. A las 12.00 horas todos los presentes se sacarán una foto solidaria.

ticados desconocen si van a transmitir la enfermedad a futuras generaciones. Al identificar el tipo de gen causante de la misma, el paciente puede saber si en su caso la retinosis pigmentaria es transmisible o no.

Por otra parte, los estudios genéticos también permiten valorar si es posible llevar a cabo una terapia génica personalizada. «Empieza a haber ensayos clínicos que abren la puerta a estas terapias. Es muy prometedor», indica Ruiz. «Si el contexto es el adecuado, se trataría de reemplazar el gen mutado por una copia correcta», añade. Según este profesional, este tipo de terapias podrían conseguir que la enfermedad no progrese en un afectado y preservarle parte de su visión.

Mejoras tecnológicas

En 2013, los investigadores de Biodonostia han logrado identificar el mapa genético de 16 nuevos pacientes. Además, han descubierto tres nuevas mutaciones de los genes relacionados directamente con las distrofias de retina.

Uno de los proyectos en los que se ha invertido un gran esfuerzo durante el último año ha consistido en el desarrollo de una nueva estrategia basada en una novedosa tecnología que permite analizar de manera simultánea toda la muestra de pacientes con una reducción de los costes si se compara con otras técnicas. «Además nos permite ampliar el estudio a más familias, cubriendo todos los genes de todas las distrofias de la retina, no sólo en el caso de la retinosis pigmentaria», apunta Ruiz.

HAZTE CLIENTE Y BENEFÍCIATE DE LOS DESCUENTOS EN SEGUROS*.

Y si ya lo eres disfrútalo.

AUTOS | VIDA | HOGAR | SALUD

*Seguros meditados por BANKIA MEDIACIÓN Operador de Banca Seguros Virtual S.L. (NIF A-80148884) y domicilio social en 1ª Castellana 189, 28046 Madrid. Inscrito en el registro administrativo especial de mediadores de seguros de la Dirección General de Seguros y Fondos de Pensiones con la clave 02-0034. Socios contratados de agencia de seguros con Mapfre Familias, Mapfre Seguros de Empresas, Mapfre Global Risk y Mapfre Caja Madrid Vida. Seguro de responsabilidad civil y capacidad financiera cumplen según legislación vigente.

Bankia