



'C. elegans', modelo de retinosis pigmentaria

En el modelo creado se observa cómo inactivando genes homólogos a la enfermedad el gusano presenta un muerte celular específica en el organismo

BARCELONA
KARLA ISLAS PIECK
karla.islas@diariomedico.com

El grupo de genética molecular humana del Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (Idibell), dirigido por Julián Cerón, ha creado un modelo de retinosis pigmentaria en el gusano *C. elegans* que permitirá estudiar nuevas aproximaciones terapéuticas de este tipo de ceguera progresiva. El trabajo, que ha recibido financiación de la Fundación La Marató de la televisión pública catalana TV3, ha sido publicado en la revista *RNA*, con Karinna Rubio como investigadora predoctoral y la participación de Laura Fontrodona y David Aristizábal, en diversos procesos de aproximación desde la transcripción, la genética y la biología celular.

Los científicos han observado que, al inactivar en el gusano *C. elegans* los genes homólogos a los causantes de la enfermedad, el animal también presenta muerte celular específicamente en un tipo celular.

Actualmente no se dispone de tratamiento eficaz para esta patología, que



El grupo de genética molecular humana del Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (Idibell), dirigido por Julián Cerón.

afecta a más de un millón de personas en el mundo, y que va afectando a la visión de forma progresiva hasta llegar a la pérdida total.

El nuevo modelo reproduce alteraciones genéticas homólogas a las de un subtipo autosómico dominante de la enfermedad en humanos que están asociadas al proceso de maduración de ARN conocido como *splicing* y que está conservado desde las levaduras hasta

los humanos, según ha explicado Julián Cerón a DM.

Se sabe que los genes que producen proteínas implicadas en el proceso de *splicing* se expresan en todas las células del organismo, pero sus alteraciones afectan de forma específica a la retina. Uno de los próximos pasos será intentar reproducir la enfermedad de un paciente al sustituir el aminoácido correspondiente por otro. Esto permitiría

crear animales *avatar*, es decir, con la misma mutación de un enfermo, lo que sería un modelo ideal para poder probar diferentes fármacos y predecir su efecto de forma personalizada.

"Creemos que esto es importante ya que, al tratarse de una patología que avanza de forma gradual, cualquier cambio en la evolución se traduciría en aumentar el tiempo que el paciente mantiene su visión".