

LABORATORIO DE DEGENERACIÓN DE LA RETINA DEL CABIMER

De la Genética a la Terapia

El principal objetivo de nuestro grupo de investigación, conducido por el Dr. Shomi Bhattacharya, es realizar **investigación traslacional** en enfermedades degenerativas de la retina. Es decir buscamos que los conocimientos básicos generados en nuestro laboratorio sean aplicados en la práctica clínica, con el objetivo de mejorar la asistencia médica y la calidad de vida de los pacientes.

Para este fin contamos con un equipo multidisciplinario muy bien integrado y conformado por investigadores básicos y clínicos, así como también estudiantes predoctorales y técnicos quienes desempeñan roles específicos dentro de nuestro grupo en el Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa (CABIMER). En nuestro laboratorio desarrollamos tres líneas de investigación principales:

- 1) Identificación de genes en enfermedades oculares hereditarias en Andalucía.
- 2) Caracterización funcional de nuevas mutaciones relacionadas con la degeneración de la retina y
- 3) Desarrollo de nuevos enfoques terapéuticos y ensayos preclínicos de terapia celular y génica.

Además, nuestro laboratorio cuenta con una estrecha colaboración con un excelente equipo de oftalmólogos de los principales hospitales de Sevilla y también con otros centros de investigación y universidades a nivel nacional e internacional.

Actualmente estamos realizando un ensayo preclínico de terapia génica sobre la eficacia y seguridad de la liberación del gen *PRPF31* para valorar su posible utilidad como alternativa terapéutica en la retinosis pigmentaria autosómica dominante asociada a mutaciones en ese gen.

La **terapia génica** consiste en el uso de ADN que codifica un gen funcional (terapéutico) para reemplazar un gen mutado en el individuo con el fin de tratar una enfermedad.

Otras formas de terapia génica implican la corrección directa de una mutación en cultivos celulares o en tejidos, o el uso de ADN que codifica una proteína terapéutica. Una forma didáctica de entender el principio de la terapia génica pudiera ser el siguiente.

Supongamos que una célula es una fábrica en vías de expansión, donde cada miembro del personal (proteínas) tiene una función. Cuando alguna de estas proteínas no desarrolla su labor apropiadamente la terapia génica introduce una carpeta con un folio en la oficina de personal de la fabrica con información suficiente para entrenar o sustituir a esa proteína y así garantizar el funcionamiento de la empresa.

Para empaquetar el gen terapéutico e introducirlo en las células o en los tejidos se pueden utilizar diferentes tipos de vectores virales o no virales. En nuestro estudio estamos utilizando virus adeno-asociados como vector para la liberación del gen *PRPF31*.

Este tipo de vectores virales han sido empleados satisfactoriamente en ensayos clínicos anteriores en pacientes con amaurosis congénita de Leber.

Aunque la terapia génica surge como una alternativa terapéutica prometedora para el tratamiento de algunos tipos de distrofias retinianas, **más estudios objetivos y rigurosos** son necesarios para garantizar que este tipo de terapia avanzada es lo suficientemente segura y eficaz para su uso en humanos.

Resumen de la presentación realizada por el Dr. Francisco Javier Díaz Corrales en la sede de la ONCE en Jaén el 23 de febrero de 2013.