

A alteración de tan só un dos miles de xenes que compoñen o xenoma humano pode provocar trastornos graves na saúde das persoas. O cancro é a enfermidade máis coñecida de todas as causadas por unha mutación xenética, pero existen moitas outras, algunhas delas aínda pouco coñecidas polo feito de que afectan a un número moi reducido de persoas. Son as denominadas enfermidades raras, patoloxías polo xeral hereditarias para as que os estudos xenéticos e as terapias xénicas se revelaron en moitos casos como as estratexias máis eficaces no seu diagnóstico e tratamento.

Así o explicaron hoxe os expertos participantes no seminario científico organizado polo Instituto de Investigación Biomédica (IBI) no marco do proxecto Biocaps. Os cinco relatores que hoxe desagregaron no Colexio Médico de Vigo importantes avances no tratamento das enfermidades raras máis comúns ofreceron perspectivas complementarias sobre os aspectos epidemiolóxicos, xenéticos, clínicos e terapéuticos que as rodean.

### **O caso das ciliopatías**

Diana Valverde, investigadora do IBI, expuxo a importancia do estudo xenético no diagnóstico precoz e a identificación de futuras dianas terapéuticas no caso das ciliopatías. Grazas ao proxecto Biocaps, Valverde tivo ocasión hai uns meses de avanzar nesta liña de investigación en colaboración con científicos do Laboratorio de Bioloxía Molecular do Consello de Investigacións Médicas, en Cambridge. As ciliopatías son trastornos derivados de anomalías nos cilios, orgánulos das células encargados de emitir e recibir estímulos grazas a un sistema de transporte de sinais, é dicir, que son os responsables da comunicación vital das células coa súa contorna. Os defectos no seu funcionamento poden traducirse nun amplo abano de problemas como obesidade, distrofia de retina, diabetes ou cardiopatías, que se combinan para dar lugar a síndromes como Bardet-Biedl, poliquistose renal ou nefronoptise, entre outros. Na actualidade, tal e como explicou a investigadora do IBI, o uso de tecnoloxías de alto rendemento fixo posible identificar novos xenes involucrados nestas síndromes. "O estudo xenético permítenos establecer a causa da enfermidade no paciente, de tal maneira que podemos identificar mutacións máis prevalentes na nosa poboación e isto axúdanos a desenvolver algoritmos de diagnóstico para optimizar o estudo noutras familias", asegurou. Doutra banda, a análise do papel das proteínas involucradas axuda a entender os mecanismos moleculares responsables na aparición de características como a obesidade ou a diabetes. Ademais, segundo destacou Valverde, o coñecemento das rutas de sinalización celular implicadas nestas patoloxías facilitará a comprensión da base fisiopatolóxica da enfermidade, así como a identificación de dianas terapéuticas para futuros tratamentos.

Procedente doutro dos centros titores de Biocaps, o Instituto de Bioloxía de París, Martine Barkats expuxo os avances na terapia xénica que está a contribuír a deseñar para o tratamento da atrofia muscular espiñal (AME), unha doenza que destrúe progresivamente as neuronas motoras inferiores, é dicir, as células nerviosas no talo cerebral e a medula espiñal que controlan a actividade muscular voluntaria esencial como falar, camiñar, respirar e deglutir. A

Escrito por Redaccion @valminorinfo  
Venres, 15 Maio 2015 16:41

---

AME está causada por defectos no xen SMN1, que fabrica unha proteína importante para a supervivencia das neuronas motoras. Barkats e o seu equipo identificaron un virus que actúa de maneira eficaz como vehículo do xene capaz de alcanzar a medula espiñal a través do torrente sanguíneo e modificar o material xenético defectuoso. Os ensaios en ratos e gatos demostraron a efectividade desta terapia xénica na corrección da función motora e na prevención da morte das neuronas. Na actualidade está a levarse a cabo un ensaio clínico baseado na administración por vía intravenosa do virus dotado con xenes "bos" a tres grupos de pacientes no Nationwide Children's Hospital de Columbus (Ohio, Estados Unidos). "Os resultados son confidenciais e non se farán públicos até o mes de agosto, pero podo adiantar que son moi prometedores", anuncia Barkats.

### Edición xenómica

O investigador Daniel Bachiller, da Fundación Caubet-Cimera (Illas Baleares), centrou o seu relatorio nas vantaxes que supón a edición xenómica no tratamento da fibrose quística, unha enfermidade hereditaria que ataca a algunhas das zonas do corpo que producen secrecións, en especial o sistema dixestivo e os pulmóns. Afecta a un de cada 3000 neonatos, é a enfermidade rara máis frecuente e na poboación europea, onde máis incidencia existe, unha soa das mutacións é responsable de máis do 60% dos casos. A edición xenómica permite corrixir o defecto xenético que causa a fibrose quística. Consiste en producir un tipo de célula nai chamado célula pluripotente inducida, que pode "fabricarse" a vontade a partir da pel de calquera persoa. Nestas células nai repárase o defecto xenético de maneira que se obteñen células que xa non teñen a enfermidade e que, como son do propio paciente, pódenselle volver transplantar sen que se produza rexeitamento. Neste momento a investigación atópase en fase ensaio con ratos, previa ao ensaio clínico con pacientes.

Para realizar todas estas investigacións é fundamental recoller datos e mostras de pacientes afectados por enfermidades raras que son depositados en bancos e rexistros. Manuel Posada, director do Instituto de Investigación en Enfermidades Raras do Instituto de Saúde Carlos III, expuxo até que punto isto é relevante e reivindicou o investimento de recursos nestas tarefas. "Recoller información custa diñeiro, igual que investigar un fármaco ou máis", asegurou. Esta información permite coñecer a historia natural dunha enfermidade e posibilita, en primeiro lugar, activar protocolos de prevención a través de datos que permitan avaliar o risco dunha persoa fronte a outra. Por outra banda, o rexistro de signos e síntomas axudan ao diagnóstico e os datos de laboratorio que indican unha boa ou mala evolución facilitan o pronóstico, do mesmo xeito que é importante rexistrar as variables que indican se un tratamento é ou non efectivo para continuar ou cambiar as estratexias terapéuticas. "Un exemplo claro de todo isto é a enfermidade de Duchene, unha doenza neuromuscular moi grave que afecta a nenos e que conta cunha rede internacional denominada TREAT-NMD. Esta rede acaba de publicar a evidencia dun tratamento en base ao rexistro de 7000 casos en todo o mundo e o estudo da súa evolución ao longo dos anos", explicou Pousada.

## Expertos sinalan as terapias xenéticas como a estratexia máis eficaz no tratamento de enfermidades rara

Escrito por Redaccion @valminorinfo  
Venres, 15 Maio 2015 16:41

---

Fonte. DUVI