

Ratones editados genéticamente para entender el albinismo

Investigadores españoles trabajan en encontrar futuras terapias para corregir la discapacidad visual

SANDRA PULIDO
Madrid

El albinismo es una condición genética poco frecuente que afecta aproximadamente a sólo uno de cada 17.000 personas. De estos números se deduce que en España podría haber aproximadamente unas 3.000 personas con algún tipo de albinismo.

Lluís Montoliu, investigador del Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC) y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (Ciberer) del Instituto de Salud Carlos III, explicó en un seminario celebrado en el Instituto de Oftalmobiología Aplicada (IOBA) de la Universidad de Valladolid (UVA) el trabajo que realizan para intentar corregir la discapacidad visual asociada a los diferentes tipos de albinismo.

“Nosotros utilizamos modelos animales, en particular ratones editados genéticamente, en los cuales reproducimos las mutaciones que hemos diagnosticado a personas con albinismo para intentar investigar por qué una persona con albinismo tiene ese déficit visual y contribuir, así, al desarrollo de futuras terapias”, describe a GM el investigador.

Hasta el momento, en España solo han probado estas técnicas en modelos

animales “pero en otros países, en particular Estados Unidos, han utilizado nuestros resultados anteriores para utilizar metabolitos intermediarios para utilizar la síntesis del pigmento, como por ejemplo la L-DOPA, que es esencial para el desarrollo del sistema visual y es una de las moléculas propuestas con objetivo terapéutico”, continúa Montoliu.

Asimismo, siguiendo la línea de nuevas investigaciones, “también se ha probado en animales un fármaco que se llama nitisinona, uno de los medicamentos aprobados por la FDA y por la EMA para tratar la tirosinemia hereditaria de tipo 1, y que tiene un efecto secundario que podría ser beneficioso en el caso del albinismo”, añade.

En España han conseguido corregir el albinismo desde hace bastantes años en los modelos animales. “En los modelos animales somos capaces de restaurar la mutación y restituir las copias funcionales en los genes aceptados. Con lo cual, no solo restauramos la pigmentación, sino que restauramos la visión de estos animales con albinismo”, subraya.

Aplicación en humanos

Para que los beneficios de la edición genética puedan aplicarse en humanos,



Lluís Montoliu, investigador del Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC) y en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (Ciberer) del Instituto de Salud Carlos III.

el investigador del CSIC asegura que falta seguridad.

“Son suficientemente seguras para aplicarlas en modelos animales y en plantas pero no en otros modelos celulares porque no controlamos todavía el resultado de estos nuevos métodos, y al disponer de mucha variabilidad entre los resultados, después de un experimento con edición genética tenemos siempre

que seleccionar”, afirma Montoliu quien puntualiza que pueden seleccionar para aquello que les interesa, “y descartar lo que no nos interesa con animales. Esto es relativamente sencillo pero no es éticamente aceptable hacerlo con personas y hasta que no tengamos un mejor conocimiento de estas tecnologías no deberíamos utilizarlo en pacientes”, concluye el especialista.

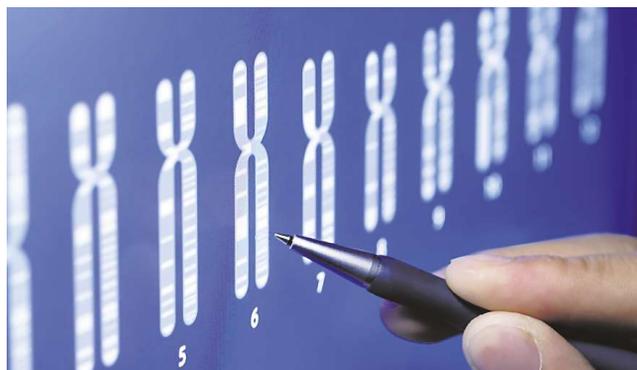
Descubren un nuevo mecanismo importante en la progresión de tumores

GM
Madrid

Investigadores del Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona han descubierto un nuevo mecanismo que controla un conjunto de genes importantes para la proliferación celular y la progresión de los tumores, y que explica cómo algunos genes pueden dar lugar a tumores.

El estudio, publicado en *Molecular Cell*, ha descrito una nueva modificación que permite a una enzima, la polimerasa, transcribir los genes importantes para el crecimiento del cáncer, un hallazgo que abre la posibilidad de mejorar las dianas terapéuticas y su desarrollo en ciertos tipos de cáncer.

“Hemos observado que las células de cáncer de mama requieren una modificación concreta para expresar un



Investigadores del Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona han descubierto un nuevo mecanismo que controla un conjunto de genes importantes para la proliferación celular y la progresión de los tumores.

conjunto de genes necesarios para la proliferación celular y la progresión de los tumores”, ha destacado la investiga-

dora del CRG y primera firmante del trabajo, Priyanka Sharma, en un comunicado.

En colaboración con científicos de la Universitat Pompeu Fabra (UPF) y el Helmholtz Center en Alemania, esta investigación ha descubierto un nuevo actor que controla la expresión de algunos genes importantes para el cáncer.

La modificación que han hallado en células de cáncer de mama “permite que la enzima encargada de ‘leer’ el genoma —la ARN polimerasa II— pueda superar una barrera que detiene la expresión de los genes y, por tanto, continúe avanzando en la transcripción de estos genes”, ha añadido Sharma.

El jefe de grupo en el CRG e investigador principal del trabajo, Miguel Beato, ha observado que “descifrar cada uno de los pequeños pasos y conocer todos los actores implicados en el proceso de regulación de los genes es un éxito importante para la investigación básica”. “Ahora somos capaces de comprender mejor cómo funciona en realidad un mecanismo complejo, algo que puede ser útil para los investigadores clínicos de cara a identificar nuevas dianas y proponer nuevos tratamientos para ciertos tipos de cáncer”, ha añadido.