

Dos proyectos de la UE identifican nuevos genes asociados a la ceguera y la sordera

Madridmasd(04/07/2007)

Doce nuevos genes relacionados con la pérdida auditiva, y la identificación de factores hereditarios en enfermedades congénitas de la retina.

Estos genes forman hasta el momento la cosecha más significativa de Eurohear y Evi-Genoret, dos ambiciosos proyectos multidisciplinarios cofinanciados por la Unión Europea, que abordan respectivamente la sordera y la ceguera desde sus raíces genéticas hasta el campo clínico.

La marcha de las investigaciones fue presentada en una conferencia de prensa en París, donde se repasaron las principales coordenadas de estas iniciativas que cuentan con un soporte económico de 22,5 millones de euros de fondos comunitarios. Estas investigaciones a gran escala se enmarcan en los múltiples frentes abiertos tras la secuenciación del genoma humano. Un total de 16 países, entre ellos España, participan en distintos aspectos de los dos proyectos.

Con una ayuda comunitaria de 10 millones de euros, Evi-Genoret agrupa a 24 equipos investigadores -con la participación de la doctora Carmen Ayuso, de la **Fundación Jiménez Díaz** de Madrid- que buscan desentrañar la genómica funcional de la retina en condiciones normales y en situaciones de enfermedad, desde cinco ángulos distintos: fenotipado, desarrollo, genética, genómica funcional y terapia.

Patologías de la retina

Los trabajos del consorcio se enfrentan a un conjunto de patologías de la retina que causan ceguera a 50 millones de personas en el mundo, con una previsión de aumento hasta 75 millones en los próximos 20 años. La dolencia más común es la degeneración macular asociada al envejecimiento, que sufren 12,5 millones de europeos.

Como herramienta de trabajo, los socios del proyecto han creado una enorme base de datos de genómica funcional que se convertirá en la referencia mundial de la investigación en el ámbito de la retina. Los estudios completados en los dos años transcurridos desde el inicio del proyecto han logrado identificar nuevos genes asociados a la amaurosis congénita de Leber, una distrofia retiniana que causa ceguera de nacimiento, y han promovido el arranque de un ensayo clínico de terapia génica. Además de los componentes genéticos asociados a la ceguera, los investigadores esperan definir la influencia de la edad y de los factores medioambientales en la prognosis de estos desórdenes visuales.

Genes para escuchar

Los expertos estiman que un 70 por ciento de los problemas de audición tienen un fundamento genético, y que éste es el defecto más común en recién nacidos. Uno de cada diez ciudadanos de la UE padece pérdida auditiva. Esta proporción aumenta al 40 por ciento en los mayores de 75 años, que sufren sobre todo de presbicusis, la «sordera del anciano».

La comprensión de los mecanismos y de sus deficiencias en la sordera congénita son las líneas principales que guían el trabajo de Eurohear, que reúne a 25 socios, cuenta con 12,5 millones de euros de las arcas comunitarias, y en el que la representación española corre a cargo del doctor Felipe Moreno, del Hospital Ramón y Cajal. El trabajo desarrollado hasta la fecha ha permitido identificar doce nuevos genes asociados a la pérdida auditiva, posibles objetivos de terapia génica