

# La Universidad de Alicante investiga en ratones terapias contra la ceguera

► El experimento se realiza con el sistema de terapia génica CRISPR contra la distrofia de retina hereditaria

J.HERNÁNDEZ

■ La Universidad de Alicante prueba en ratones nuevas terapias contra una distrofia de la retina hereditaria que desemboca en ceguera. El experimento se realiza con fármacos neuroprotectores y con el sistema de terapia génica CRISPR, con el que se genera un roedor con la mis-

ma mutación que padece una familia de 70 personas que han perdido la vista a causa de una distrofia hereditaria de retina, una enfermedad rara que se ha descrito únicamente en una familia española, otra de Argentina, una más de Alemania y otra en Japón. En el caso de la familia cántabra, se ha establecido el árbol genealógico y el origen de la mutación en una antepasada que vivió en 1700. En concreto, heredan una mutación en el gen que sirve para fabricar la proteína que garantiza el buen funcionamiento de los fotorreceptores del ojo. Los científicos alican-

tinós Nicolás Cuenca como investigador principal, Natalia Martínez y Pedro Lax presentaron los pasos que han dado en este estudio en ratones durante la jornada con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras organizada por el Instituto de Investigación Sanitaria y Biomédica de Alicante (Isabial).

En este foro se abordaron cuestiones como las terapias génicas para el tratamiento de anemias raras; los modelos en mosca *Drosophila* para el estudio de las encefalopatías epilépticas raras; o la enfermedad de Fabry en la mujer.



Una persona con problemas de visión pasea por la calle.

DAVID REVENGA