

Hace poco, un profesor de ascendencia vasca nacido en Cuba, que realizó sus investigaciones en EE.UU. ha venido a una conferencia realizada en la Universidad del País Vasco (UPV/EHU). Su nombre es Gustavo Aguirre y se desarrolló sobre las investigaciones que ha realizado a lo largo de su vida. El título resumido de la conferencia fue *"Terapia génica en el tratamiento de la retinosis pigmentaria"* y trató sobre la enfermedad *Amaurosis Congénita de Leber* (LCA, del inglés: *Leber's Congenital Amaurosis*). Esta enfermedad es un tipo de ceguera: las personas afectadas tienen la enfermedad desde su nacimiento, aunque no presentan sintomatología; esto es, el desarrollo de la enfermedad no es homogéneo. La LCA presenta 2 tipos diferentes: El primer tipo se desarrolla en personas mayores; estas personas, a medida que pasa el tiempo, van perdiendo la vista hasta quedarse ciegos. El segundo tipo aparece en los niños; los niños son ciegos desde el nacimiento o presentan una pérdida de visión muy grave. La LCA es una enfermedad genética y se sabe desde hace tiempo que en su origen están implicados muchos genes. El grupo de investigación del Dr. Aguirre encontró uno de estos genes que producen LCA, el gen *RPE65*. Su estudio también aclaró el motivo de la enfermedad. Una vez descubiertas las causas de la enfermedad, el siguiente paso era curar esta enfermedad, por lo que, para ello, pensaron en la terapia génica.



*El Dr. Gustavo Aguirre y la Dra. Elena Vecino en la conferencia "Terapia génica en el tratamiento de la retinosis pigmentaria" ("From Gene Discovery to Gene Therapy: Understanding the Molecular Basis and Treatment of Inherited Blindness") celebrada el día 27 de octubre de 2009 en la Facultad de Ciencia y Tecnología de la UPV/EHU.*

La terapia génica se ha planteado muchas veces como solución para enfermedades genéticas, pero no ha tenido gran éxito; sin embargo, prosiguieron con la idea. Para poner en marcha una terapia génica, en primer lugar hace falta un modelo animal para llevar a cabo los experimentos, y eligieron al perro. Había dos razones para ello: Por un lado, los perros también presentan la misma enfermedad genética –es decir, la *Amaurosis Congénita de Leber Canina* (*Canine Leber's Congenital Amaurosis*)– y presentan, tanto la humana como la canina, las mismas causas y sintomatología. Por otro lado, la anatomía y fisiología oculares son muy parecidas en perros y humanos y, por consiguiente, adecuar los ensayos que se realizan en perros se pueden adecuar muy fácilmente a humanos.

En la conferencia se expusieron varios experimentos. Utilizaron procedimientos para ver cómo se desarrolla la enfermedad, la sintomatología y el procedimiento para la terapia génica. Un punto interesante fue la metodología que utilizaron para la medición de la vista de los perros. Como en ciencia son muy habituales las representaciones gráficas (gráficos con la actividad de los fotorreceptores e imágenes retinianas), proyectó un video. Cuando acudimos al oftalmólogo para revisar nuestra vista, tenemos que leer las letras presentes en una imagen en la pared; aunque los perros son muy inteligentes, todavía no dominan el alfabeto. Entonces, ¿cómo podemos medir su vista?

Arreglaron este problema de una forma muy elegante; para medir la vista, midieron el tiempo que necesitaban para cruzar un camino lleno de obstáculos y también grabaron su comportamiento en video. Utilizaron una camada de dos perros, los dos con LCA, pero uno tratado y otro sin tratar. Los resultados fueron sorprendentes: el perro ciego tardó 70 segundos en recorrer el camino y se chocó bastantes veces contra la pared, mientras que el tratado necesitó únicamente 7 segundos y no tuvo ninguna clase de tropiezo. El primer experimento lo realizaron hace 9 años; ahora, después de tanto tiempo, se ha mejorado el procedimiento para realizar el salto a los humanos, esperando su autorización.

Gustavo nos explicó que se han hecho experimentos similares en humanos y que en primavera aparecerían los primeros resultados. Hace poco, en la revista británica *The Lancet*, han publicado resultados de experimentos realizados en niños. El resultado es asombroso y, aunque el artículo presente numerosos datos científicos, no presenta problemas de comprensión. Con todo, en esta dirección aparece un video de un niño que recibió tratamiento (<http://scienow.sciencemag.org/cgi/content/full/2009/1024/1>). Este video merece la pena, pues daremos un paso adelante si entendemos todo fácilmente. Sin duda, parece que la terapia génica ha encontrado la vía del éxito en el caso de esta enfermedad.