

## NOTA DE PRENSA

---

# Un nuevo estudio profundiza en las causas y el tratamiento de la ceguera más extendida en Europa



*350.000 personas en Europa sufren enfermedades hereditarias de la retina*

- Este estudio europeo, publicado en la revista 'Genome biology' revela las diferencias tridimensionales del genoma de los componentes de la retina necesarios para la visión
- Dos equipos del CABD participan en este trabajo en el que se ha comparado la estructura tridimensional de los genomas de la retina neural y el epitelio pigmentado, identificando diferencias asociadas a la activación específica de genes implicados en trastornos hereditarios de la retina

**Sevilla, 24 de junio de 2024.** Las enfermedades hereditarias de la retina son la mayor causa de ceguera en Europa, **un problema que afecta a 350,000 personas**. Estas enfermedades han sido consideradas incurables durante mucho tiempo ya que se pensaba que la pérdida de visión debido a estas condiciones era irreversible. Sin embargo, recientemente ha habido un gran interés en el avance de tratamientos novedosos en esta área, tanto es así que varios grupos de investigación interesados en estas enfermedades se han reunido en una red europea para saber más sobre este tipo de enfermedades. En esta lista de expertos se encuentran los investigadores e investigadoras de los grupos del Dr. Juan J. Tena y del Dr. Juan Ramón Martínez-Morales, ambos del [Centro Andaluz de Biología del Desarrollo \(CABD\)](#), centro mixto del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), la Universidad Pablo de Olavide (UPO) y la Junta de Andalucía.

Una correcta visión depende de la interacción entre los dos componentes que forman la retina: la retina neural y el epitelio pigmentado. Aunque las cegueras progresivas convergen finalmente en la degeneración de los fotorreceptores, frecuentemente están asociadas a la activación de genes exclusivamente en uno de los dos componentes. En la última década, se ha evidenciado que la actividad de los genes está regulada por la estructura tridimensional del genoma. El genoma, mediante un pliegue sobre sí mismo de forma dinámica, hace que los elementos reguladores (interruptores genéticos que apagan y encienden genes) entren en contacto con los genes apropiados en el momento preciso y en las células adecuadas. En este trabajo, ahora publicado en *Genome Biology*, se ha comparado la estructura tridimensional de los genomas de la retina neural y el epitelio pigmentado, permitiendo la identificación de diferencias asociadas a la activación específica de genes implicados en trastornos hereditarios de la retina.

“Se ha observado que alrededor de **un 60% de los genes implicados en trastornos hereditarios de la retina presentan diferencias en la estructura genómica de la retina neural y el epitelio pigmentado**. De hecho, se conoce que uno de estos genes es ABCA4, causante de una ceguera llamada enfermedad de Stargardt, para la que actualmente no hay tratamiento”, indica El Dr. Martínez-Morales. El Dr. Tena, por su parte, añade: “Hasta hace poco, el estudio genético de este tipo de enfermedades se centraba en alteraciones en las regiones codificantes, es decir, las zonas del genoma que albergan los genes que dan lugar a las proteínas. El problema es que muchos de los pacientes no presentan variaciones en estas regiones, sugiriendo fallos estructurales en el genoma como potencial causa de estas patologías”. Con este conocimiento, el equipo se ha centrado en buscar estas variaciones estructurales que alteran la forma en la que los elementos reguladores, que son regiones no codificantes, apagan y encienden estos genes.

“Los datos analizados en este proyecto ayudan a definir los paisajes regulatorios de los genes expresados en los compartimentos de la retina neural y el epitelio pigmentado en humanos. **Estas conclusiones ofrecen una referencia muy importante para predecir posibles variantes estructurales hereditarias que, en pacientes afectados de distrofia de retina, ayuden a entender las bases moleculares de su ceguera** y mejoren el consejo genético en familiares que aún no han desarrollado la patología”, concluye el Dr. Pedro Martínez, uno de los co-autores del trabajo.

**Referencia:**

**D'haene, E., López-Soriano, V., Martínez-García, P.M. et al. Comparative 3D genome analysis between neural retina and retinal pigment epithelium reveals differential cis-regulatory interactions at retinal disease loci. Genome Biol 25, 123 (2024). <https://doi.org/10.1186/s13059-024-03250-6>**

**Contacto:**

**Área de Comunicación y Relaciones Institucionales**

**Delegación del CSIC Andalucía**

Consejo Superior de Investigaciones Científicas

Pabellón de Perú

Avda. María Luisa, s/n

41013 – Sevilla

954 23 23 49 / 690045854

[comunicacion.andalucia@csic.es](mailto:comunicacion.andalucia@csic.es)

