



El ISCIII abre dos nuevas unidades de investigación sobre modelos celulares y animales para mejorar el diagnóstico de enfermedades raras

- El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII impulsa los estudios con modelos celulares y animales para comprender mejor los mecanismos moleculares que causan enfermedades raras y mejorar la base para diagnosticarlas de formas más rápida y buscar posibles tratamientos
- Este lunes 28 de febrero se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras.

25 de febrero de 2022. El [Instituto de Investigación de Enfermedades Raras \(IIER\)](#) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) ha abierto dos nuevas líneas de investigación para impulsar el trabajo de su Programa de Casos de Enfermedades Raras Sin Diagnóstico ([SpainUDP](#)), con el objetivo de impulsar la identificación de genes responsables de enfermedades raras mediante la creación de modelos celulares y animales. La Unidad de Modelos y Mecanismos está coordinada por María José Barrero y la Unidad de Modelos de enfermedades humanas en Drosophila, por Sergio Casas; ambas realizarán un trabajo compartido y complementario.

La apertura de estas dos nuevas líneas de estudio coincide con la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se conmemora este lunes 28 de febrero.

La directora del IIER, Eva Bermejo, explica que la idea es “determinar sobre dichos modelos la patogenicidad de ciertas variantes genómicas que, previamente, hemos

sospechado que pueden ser responsables de la enfermedad”. Los modelos celulares y animales que se generarán “permitirán realizar multitud de estudios y ensayos que, a día de hoy, es imposible hacer en los pacientes, por lo que podremos acelerar la investigación para que, en un futuro, los avances obtenidos puedan trasladarse a las personas, y en condiciones ideales dar lugar a tratamientos”.

Células pluripotentes y mosca de la fruta

María José Barrero explica así cómo trabajará la Unidad que coordina: “Utilizaremos modelos celulares para facilitar el diagnóstico de enfermedades raras y entender los mecanismos moleculares que las causan. Generaremos unas células llamadas pluripotentes inducidas (iPSC), que permiten generar a su vez, a partir de células de la piel de los pacientes, muchas células del cerebro, del corazón, de la sangre...”, según proceda para cada enfermedad.

De esta manera, se dispone de cantidades ilimitadas de células especializadas, como por ejemplo neuronas, “para estudiar en el laboratorio enfermedades que, sin estos modelos celulares, solo podrían estudiarse con pequeñas cantidades de células obtenidas mediante biopsias muy invasivas”.

Por su parte, Sergio Casas liderará investigaciones “destinadas a reproducir genéticamente las enfermedades raras que sufren las personas, obteniendo modelos animales que desarrollan las características moleculares y celulares de los pacientes”. La *Drosophila melanogaster*, también llamada mosca de la fruta, será uno de los modelos animales más utilizado: “Tiene un alto grado de conservación genética y funcional, y comparte con los humanos el 70% de su genoma, lo que nos permite imitar en estos animales las enfermedades que sufrimos las personas”.

Este tipo de moscas se han utilizado ya, por ejemplo, para reproducir las enfermedades de Alzheimer y Huntington, o tumores cerebrales como el glioblastoma: “Estos modelos de enfermedades humanas sirven para estudiar los mecanismos de estas patologías, y hacer búsquedas masivas de genes supresores o de compuestos químicos que abran la puerta a nuevos tratamientos”, señala el investigador.

El Programa SpainUDP del IIER-ISCI, que dispone de un equipo multidisciplinar, en colaboración también con hospitales del Sistema Nacional de Salud, trabaja desde 2013 para ofrecer un diagnóstico a las personas que padecen una enfermedad rara y que hasta la fecha no han podido obtener el nombre y/o causa de su enfermedad. Esta falta de diagnóstico específico es uno de los principales problemas en la investigación y búsqueda de tratamientos de las enfermedades raras.

