

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

| 25/02/2022 |



Sergio Casas y María José Barrero, investigadores del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del ISCIII.

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.

Los primeros pasos de esta dos nuevas unidades coinciden con la conmemoración este lunes 28 de febrero del **Día Mundial de las**

Enfermedades Raras, al que el ISCIII se suma a través del trabajo tanto del IIER como del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER).

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".

Sergio Casas y María José Barrero explican los objetivos de las dos nuevas unidades del IIER-ISCIII.

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-ISCIII, 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.

Eva Bermejo, directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII.

Día Mundial de las Enfermedades Raras

Como cada año, el ISCIII, a través del IIER, se suma al Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se conmemora este lunes 28 de febrero. Eva Bermejo recuerda la relación que tiene el Instituto con las asociaciones de pacientes y sus familiares, y la colaboración con ellos para mejorar la investigación de estas enfermedades, su manejo epidemiológico, su diagnóstico y la búsqueda de nuevas terapias: "La actividad del IIER está enfocada siempre a los pacientes, que nos orientan para que podamos dar respuesta a sus necesidades desde la investigación".