



## El ISCIII buscará en el editado genético la cura de la distrofia muscular congénita asociada a laminopatías (L-CMD)

- El Instituto de Salud Carlos III firma un acuerdo con la Fundación Andrés Marcio, niños contra la laminopatía, que incluye la creación de modelos animales únicos para estudiar este grupo de enfermedades genéticas raras para las que no existe solución

**Madrid, 28 de Noviembre de 2016.-** El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y la Fundación Andrés Marcio, niños contra la laminopatía, han suscrito un acuerdo de colaboración para avanzar en la investigación y tratamiento de este tipo de enfermedades genéticas raras para las que no existe cura. Entre los proyectos que pondrán en marcha figura contrastar, por vez primera, la validez terapéutica del “corta-pegar” genético en el tratamiento de este tipo de distrofias musculares.

El proyecto, de tres años de duración, liderado por Ignacio Pérez de Castro, investigador de la Unidad de Terapia Génica del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII (IIER), persigue buscar tanto las posibles soluciones de cura en el editado genético como en el empleo de células madres mesenquimales modificadas genéticamente; para ello se crearán modelos experimentales únicos gracias a la financiación de 150.000 euros aportados por la Fundación.

Hasta la fecha no existen experiencias previas ni en la utilización del editado genético en las laminopatías ni en el empleo de células madre. El proyecto que llevará a cabo el ISCIII contempla la generación de un modelo de ratón para la expresión de una mutación causante de la enfermedad. En ese modelo se ensayarán los resultados obtenidos en las líneas celulares y explorarán las terapias basadas en las células madre.

Los investigadores tienen confianza en que su estudio funcione ya que existe editado genético en otra distrofia muscular, la de Duchene, que es un síndrome similar a las laminopatías pero debido a la mutación en otro gen. Ignacio Pérez de Castro declara que: “la estrategia usada en la distrofia de Duchene es muy similar a la que planteamos en nuestro proyecto, dado que los resultados que obtuvieron los tres grupos distintos que participaron fueron muy positivos, tenemos grandes esperanzas en que ese sea también nuestro caso”.

### **Mutaciones en el gen LMNA**

Las laminopatías son un grupo de enfermedades muy heterogéneas debidas a mutaciones en el gen LMNA (lamina A/C), que codifica las láminas de tipo A y C, que son proteínas de la membrana nuclear de la fibra muscular.

Las L-CMD son una distrofia muscular congénita caracterizada por la ausencia de adquisiciones motoras, pérdida de control cefálico (síndrome de cabeza caída), insuficiencia respiratoria y anomalías cardíacas.

El corazón se ve afectado de dos maneras diferentes, dando lugar a ritmos anormales del corazón y al agrandamiento del mismo (cardiomiopatía), lo que produce trastornos del sistema de conducción y riesgo de muerte súbita. La forma más severa de esta enfermedad aparece cuando se manifiesta al nacimiento o en el primer año de vida. La laminopatía es una enfermedad degenerativa para que actualmente no existe alternativa terapéutica.

Actualmente hay descritas más de 15 patologías asociadas a las mutaciones en el gen LMNA; cuatro de las cuales se incluyen en el grupo de distrofias musculares congénitas. La Fundación Andres Marcio en tres de ellas aunque (LMNA-CMD, Emery-Dreyfuss (EDMD), Limb Girdle Muscular Dystrophy (LGMD1B) y Dilated Cardiomyopathy) aunque tiene previsto implicarse en breve en el resto de laminopatías.

La Fundación Andrés Marcio, niños contra la laminopatía, es una organización sin ánimo de lucro con sede en España aunque con carácter internacional, cuyo objetivo es encontrar una cura definitiva a la enfermedad