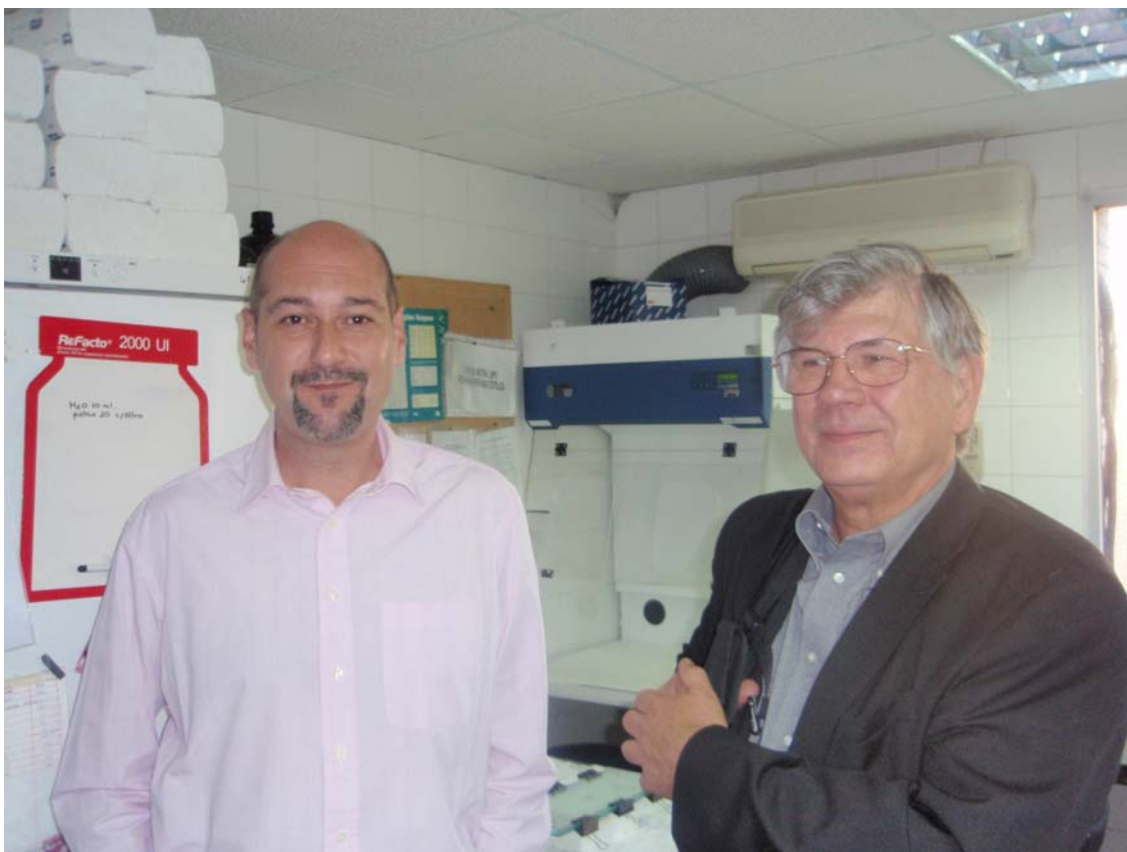


William Kimberling, el más prestigioso investigador mundial sobre el Síndrome de Usher, expone en el Hospital La Fe sus avances en el diagnóstico de esta enfermedad

- > El profesor Kimberling ha abordado los aspectos genéticos, clínicos y epidemiológicos de esta enfermedad que es la principal causa hereditaria de sordera y ceguera simultáneas, y ha explicado que los futuros avances vendrán de la mano de la terapia génica.
- > Este investigador colabora con el doctor José María Millán, investigador del Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital U. La Fe de Valencia y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), quien trabaja en un microchip de ADN para un mejor diagnóstico de esta enfermedad rara.



De izquierda a derecha, los doctores José María Millán y William Kimberling

Valencia, 20-10-2009.- El profesor William Kimberling, prestigioso investigador estadounidense que ha clonado junto a sus colaboradores cuatro de los nueve genes que se han identificado como responsables del Síndrome de Usher, ha dado una conferencia sobre el estado actual de la investigación sobre esta patología el miércoles, 21 de octubre, en el Salón de Actos del Pabellón de Anatomía Patológica del Hospital La Fe.

El profesor Kimberling ha apuntado que la prevalencia de esta enfermedad es mucho mayor de lo que se creía. Según los últimos estudios llevados a cabo en Estados Unidos, la sufren 1 de cada 6.700 habitantes de aquel país. Kimberling ha explicado que en la actualidad, hay grupos de investigación que trabajan en desarrollar métodos de secuenciación genética que se puedan utilizar para un diagnóstico temprano de esta enfermedad.

De momento, no hay una terapia que cure el Síndrome de Usher, pero sí que se ha comenzado a trabajar con implantes cocleares y de retina que ayudan a mejorar la audición y la visión de los enfermos, y, por tanto, su calidad de vida. Los avances en la curación del Síndrome de Usher, según Kimberling, vendrán de la mano de los avances en la terapia génica.

Kimberling trabaja sobre el Síndrome de Usher desde los años 80, década en la que elaboró un proyecto de investigación para esta enfermedad que fue financiado por la "Foundation Figthing Blindness". Desde entonces, ha dirigido varios proyectos de investigación financiados por el Gobierno Federal de Estados Unidos entre los que se incluye un proyecto para la creación de un centro nacional para el estudio de este síndrome.

El Profesor Kimberling y sus colaboradores han centrado sus intereses también en la identificación de genes relacionados con otras enfermedades que producen sordera y ceguera.

En los últimos años, William Kimberling ha sido profesor visitante en el Carver Molecular Laboratory de la Universidad de Iowa dirigido por el Profesor Edwin Stone, donde juntos trabajan en un método económico y preciso para el diagnóstico precoz del síndrome de Usher y están desarrollando varios proyectos de investigación relacionados con este tema.

Sobre el Síndrome de Usher

El Síndrome de Usher es una enfermedad hereditaria que implica un trastorno de la audición y un trastorno de la visión llamado retinosis pigmentaria. Algunos pacientes también presentan problemas de equilibrio.

Esta enfermedad rara lleva asociada una degeneración de la retina y sordera, más o menos profunda. La Unidad de Genética que encabeza el Dr. Millán en el IIS-Hospital la Fe de Valencia, a su vez Grupo de Investigación del CIBERER, tiene catalogados clínicamente y cuenta con muestra de ADN de cerca de 450 pacientes de toda España. En un buen número de ellos se ha identificado ya el defecto genético responsable de la enfermedad. Asimismo, se han conseguido aislar nueve de los genes responsables del síndrome y la actividad investigadora se centra en los estudios funcionales *in vitro* y en modelos animales, llevados a cabo sobre las proteínas implicadas en el síndrome de Usher, que contribuyen a aumentar el entendimiento de los mecanismos moleculares básicos implicados en los procesos de la audición y la visión. El objetivo de la línea de investigación de este grupo, por tanto, es la de identificar el gen causante en cada familia, ya que el síndrome es hereditario.

Actualmente, no existe cura para el síndrome de Usher por lo que el mejor tratamiento radica en la identificación temprana de modo que puedan iniciarse tan pronto como sea posible los programas de educación.

Sobre CIBERER

El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras –CIBERER- es pionero en Europa y cuenta con pocas referencias en el panorama internacional como modelo de institución consorciada. Promovido por el Ministerio de Ciencia e Innovación a través del Instituto de Salud Carlos III, integra a 30 entidades fundamentalmente públicas pero también del ámbito privado que investigan sobre enfermedades raras, gestionando, coordinando esfuerzos y generando sinergias entre 61 grupos de investigación y más de 700 científicos e investigadores. Los grupos de investigación del CIBERER son las unidades básicas de funcionamiento y se agrupan dentro de 7 áreas.

CIBERER actúa como vehículo entre la investigación biomédica, los servicios de salud y los pacientes y familiares, siendo las conferencias científicas y terapéuticas el canal a través del cual médicos y asociaciones de pacientes son informados acerca de los avances de las investigaciones en curso.

Asimismo, CIBERER apoya y potencia acciones encaminadas a ofrecer servicios de investigación para el conjunto de enfermedades raras como son mejorar los recursos humanos y materiales de los grupos de investigación; favorecer la colaboración promoviendo sinergias entre los diferentes grupos; desarrollar proyectos de investigación cooperativa y explotar nuevas hipótesis científicas y desarrollos tecnológicos; explicar a la sociedad el valor de la investigación sobre enfermedades raras, ayudando a conocer las necesidades que tienen enfermos y familiares; y por último, crear puentes y colaboraciones con otros centros de investigación y empresas farmacéuticas y biotecnológicas.

Sobre el Instituto de Investigación La Fe de Valencia

Recientemente el Hospital Universitari La Fe ha sido acreditado como Instituto de Investigación Sanitaria. Se trata de la entidad que vertebra la política investigadora en el hospital y en su área de influencia (Departamento de Salud Valencia La Fe), dando soporte al desarrollo de los proyectos científicos, fomentando la cultura de la investigación y promoviendo la transferencia de los resultados al sector asistencial y al productivo.

En funcionamiento desde 2003, el Instituto de Investigación Sanitaria Fundación La Fe está integrado por *Grupos de Investigación Acreditados* del Hospital que integran a investigadores básicos y clínicos (Hematología y Hemoterapia; Hepatología Experimental (Trasplante Hepático y Celular); Hemostasia, Trombosis y Biología Vascular; Cáncer; Perinatología; Enfermedades Respiratorias); *Grupos de investigación biomédica en red*, CIBER (Neurología, Enfermedades Raras, y tres de Enfermedades Hepáticas y Digestivas), *Redes de Investigación Cooperativa* RETIC (Neurovascular, RENEVAS, insuficiencia cardiaca, REDINSCOR, Trastornos Adictivos), así como *Unidades Mixtas* (dos formalizadas con la Universidad de Valencia, Hepatología Experimental e Investigación Cerebrovascular; una de investigación en Ingeniería Biomédica con la Universidad Politécnica de Valencia, y una con el Consejo Superior de Investigaciones Científicas de Genética de Enfermedades Raras).

En el Instituto están integrados asimismo grupos de investigación emergentes en Enfermedades Genéticas, Esclerosis Múltiple, Regeneración y Trasplante Celular Cardíaco y Enfermedades Neurosensoriales.

La actividad investigadora que se lleva a cabo en el IIS-Fundación Hospital La Fe se ha configurado, desde su inicio, como investigación traslacional de doble sentido: del estudio clínico/paciente al laboratorio y del laboratorio (investigación básica) al paciente.

La actividad investigadora del Instituto se desarrolla en distintas dependencias: en el Centro de Investigación (edificio de aproximadamente 2.000 m² donde se ubican servicios comunes tales como animalario, quirófanos experimentales, unidad de microscopía electrónica y de cultivos, además de varios grupos de investigación), en los sótanos de la Escuela de Enfermería (aproximadamente 400 m², en donde se ubican el laboratorio polivalente, que acoge a tres unidades CIBER y a una Unidad Mixta, el Banco Nacional de Enfermedades Raras y el Banco de Hígados) así como en distintos espacios del hospital, claramente identificados y asociados a los laboratorios de unidades asistenciales (aproximadamente 300 m²; unidades de genética, hematología y digestivo, entre otras). En conjunto existe en el hospital, un total de 2700 m² dedicados exclusivamente a la investigación.

Además, existe una unidad clínico-experimental de Trasplante Celular de aproximadamente 60 m², acreditada para el aislamiento y producción de células humanas con fines terapéuticos, bajo condiciones GMP-like, así como una Unidad Analítica certificada "BPL" (*Buenas Prácticas de Laboratorio*, de aproximadamente 50 m²). La Unidad Analítica es el primer laboratorio de esta naturaleza que ha sido certificado en un hospital del Sistema Nacional de Salud. Esta Unidad Analítica consta de diversos equipos de espectrometría de masas de última generación para la medida de moléculas de interés biológico, así como para estudios de proteómica, metabonómica y bioanálisis en general.

El nuevo Hospital La Fe contará con un espacio consolidado para la investigación y laboratorios que ocupará la totalidad de la torre 1. En una superficie de 5.900 m², se ubicarán las distintas unidades de investigación, servicios centrales y laboratorios, compartiendo recursos y tecnología con los laboratorios asistenciales.