

Obtenen cèl·lules sanguínies corregides genèticament

06/2009 - **Medicina i Salut.** Un estudi col·laboratiu realitzat pels equips dels doctors Jordi Surrallés, de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) i investigador del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER); Juan Carlos Izpisua-Belmonte i Àngel Raya, del Centre de Medicina Regenerativa de Barcelona (CMRB); i Juan Antonio Bueren, del Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT) i investigador CIBERER, ha permès generar, per primer cop, cèl·lules sanguínies corregides genèticament, a partir de cèl·lules de la pell de pacients afectats per una malaltia genètica: l'anèmia de Fanconi. El procés es basa en tècniques de teràpia gènica i reprogramació cel·lular, per les quals es poden generar cèl·lules similars a les embrionàries, denominades cèl·lules pluripotents induïdes (iPS). La recerca es publica aquesta setmana a la versió digital de la revista Nature.



Jordi Surrallés

El treball demostra, per primera vegada, que davant d'una malaltia genètica com és el cas de l'anèmia de Fanconi, és possible corregir el defecte genètic en cèl·lules de la pell del pacient i, després, convertir-les en cèl·lules similars a les cèl·lules embrionàries (iPS) que, posteriorment, es poden diferenciar cap a cèl·lules sanguínies.

Aquests resultats són una prova de principi de que aquesta nova estratègia terapèutica té la potencialitat de generar teixits sans a partir de la pròpia pell d'afectats de malalties genètiques. Aquesta observació resulta especialment important en malalties com l'anèmia de Fanconi, on un dels problemes principals rau en la manca de progenitors sanguinis en la medul·la òssia dels pacients. Però, segons els investigadors, la nova estratègia terapèutica pot ser aplicable a moltes altres malalties d'origen genètic, diferenciant les cèl·lules iPS en els teixits sans que els manquen als pacients.

La generació de cèl·lules sanguínies obtingudes en aquesta recerca s'ha realitzat 'in vitro', en plaques de cultiu, el que situa la recerca realitzada en l'àmbit preclínic. Actualment, encara es desconeix si podrien ser capaces de generar cèl·lules sanguínies després d'un trasplantament. D'altra banda, el trasplantament de cèl·lules embrionàries en models animals ha mostrat que aquestes cèl·lules poden produir tumors. Per això, la possibilitat de tractar pacients amb anèmia de Fanconi mitjançant el trasplantament de cèl·lules procedents d'iPS haurà d'esperar a què es demostrï la eficàcia i la seguretat associades a aquestes noves descobertes en models experimentals.

Els investigadors que han participat en la recerca confien que, en els propers anys, sigui possible millorar l'eficàcia i la seguretat d'aquest nou descobriment científic i que, en un futur actualment encara difícil de predir, puguin ajudar als professionals clínics a guarir els pacients afectats de malalties genètiques com l'anèmia de Fanconi.

La UAB i el CIEMAT, centres de referència en investigació de l'anèmia de Fanconi

L'anèmia de Fanconi és una malaltia hereditària rara que afecta principalment la medul·la òssia, amb la qual cosa genera una disminució en la producció de tots els tipus de cèl·lules sanguínies. La mancança de glòbuls blancs predisposa el pacient a les

infeccions, mentre que la manca de plaquetes i glòbuls vermells pot produir sangrat i fatiga, respectivament. El tractament és el trasplantament de cèl·lules mare hematopoiètiques sanes, procedents de la medul·la òssia o sang de cordó umbilical d'un donant compatible i, a ser possible, familiar del pacient. Però malauradament són pocs els pacients que disposen d'un donant sa i compatible.

La UAB, a través del Grup de Recerca que dirigeix el doctor Jordi Surrallés, catedràtic del Departament de Genètica i de Microbiologia, i el CIEMAT, a través del grup que dirigeix el doctor Juan Antonio Bueren, responsable de la Divisió d'Hematopoesi i Teràpia Gènica, són dos centres de referència mundial pel que fa a la recerca de l'anèmia de Fanconi i, en els darrers anys, han realitzat contribucions molt importants per millorar la comprensió dels mecanismes genètics implicats en la malaltia, millorar el diagnòstic i avançar en teràpies noves. El Vicerectorat de Projectes Estratègics de la UAB ha cofinançat, en els darrers anys, la recerca traslacional en anèmia de Fanconi com a malaltia model en recerca biomèdica i biotecnològica.

Sobre el CIBERER

Els grups de recerca dels doctors Surrallés de la UAB i Bueren del CIEMAT formen part del Centro de Investigaciones Biomédicas en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), que té com a objectiu potenciar la investigació traslacional (d'aplicació en la pràctica clínica per a benefici del pacient) sobre les malalties rares a Espanya. És pioner a Europa i compte amb poques referències en el panorama internacional com a model d'institució consorciada.

Promogut pel Ministeri de Ciència i Innovació a través de l'Institut de Salut Carlos III, integra 30 entitats fonamentalment universitats, hospitals i centres de recerca públics, però també de l'àmbit privat que investiguen sobre malalties rares, gestionant, coordinant esforços i generant sinèrgies entre 61 grups d'investigació d'arreu de l'Estat i més de 700 científics i investigadors.

CIBERER actua com a vehicle entre la investigació biomèdica, els serveis de salut i els pacients i familiars, sent les conferències terapèutiques el canal a través del qual mèdics i associacions de pacients són informats sobre els avenços de les investigacions en curs. Així mateix, dóna suport i potència accions encaminades a oferir serveis d'investigació per al conjunt de malalties rares.

Jordi Surrallés

Departament de Genètica i de Microbiologia

Universitat Autònoma de Barcelona

Disease-corrected haematopoietic progenitors from Fanconi anaemia induced pluripotent stem cells. Àngel Raya, Ignasi Rodríguez-Piza, Guillermo Guenechea, Rita Vassena¹, Susana Navarro, Maria José Barrero, Antonella Consiglio, Maria Castella, Paula Río, Eduard Sleep, Federico González, Gustavo Tiscornia, Elena Garreta, Trond Aasen, Anna Veiga, Inder M. Verma, Jordi Surrallés, Juan Bueren & Juan Carlos Izpisua Belmonte/doi:10.1038/nature08129.