

Nota de prensa / convocatoria

Se presenta el ‘albinochip’, proyecto de diagnóstico universal genético del albinismo

- *La V Jornada Informativa sobre Albinismo, organizada por ALBA (Asociación para la Ayuda a Personas con Albinismo) y el CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras), reúne a investigadores, responsables clínicos y afectados.*
- *El albinismo es una condición genética poco frecuente, apenas 1 de cada 17.000 personas pueden presentarlo, lo que significa que en España podría haber entre 3.000 y 3.500 personas con albinismo.*
- *Las personas albinas, además de presentar una característica falta de pigmentación, que puede afectar a todo el cuerpo o solamente a los ojos, son discapacitados visuales.*

La V Jornada Informativa sobre Albinismo se celebra en el Centro Nacional de Biotecnología del CSIC (Campus de la UAM en Cantoblanco) mañana sábado 16 de octubre entre las 9:30 y las 14 horas. Los afectados y los investigadores podrán atender a los medios de comunicación durante el coffee break, entre las 11 y las 11.30 horas.

Madrid, 15 de octubre de 2010.- Los doctores **Lluís Montoliu**, investigador del CNB-CSIC y del CIBERER, y **Ángel Carracedo**, de la Universidad de Santiago de Compostela y del CIBERER, presentarán en la V Jornada Informativa sobre Albinismo el “albinochip”, un proyecto conjunto de investigación desarrollado como proyecto colaborativo interno del CIBERER con el que se pretende conjugar el uso de herramientas de análisis genómico masivo para el desarrollo de un nuevo sistema de diagnóstico genético universal que pueda determinar la presencia de alguna de las más de 500 mutaciones ya conocidas en alguno de los 14 genes asociados al albinismo. “Los primeros análisis de validación han producido resultados muy favorables, esperanzadores. En estos momentos, se espera mejorar el desarrollo del ‘albinochip’, incorporando nuevas mutaciones detectadas, para finalmente poder ofrecer este nuevo sistema de diagnóstico a cualquier persona interesada”, apunta **Montoliu**.

Durante esta jornada, también se presentará el libro *Albinismo. Una condición genética, dos realidades: España y Senegal*, editado por ALBA, con fotografías de **Ana Yturralde** y textos de **Lucía Sapiña, Rose Sambe** y **Lluís Montoliu**. El libro muestra, gráficamente, las similitudes y diferencias a las que se enfrenta una persona albina nacida en Europa o en África.

A lo largo de este encuentro, se explicará qué es el albinismo y sus diferentes tipos, los experimentos que se están llevando a cabo con modelos animales para entender mejor esta condición genética, los problemas de visión que afectan a las personas con albinismo, cómo se afronta actualmente el diagnóstico genético del albinismo en el servicio de genética de un hospital y los resultados obtenidos relativos a los déficits auditivos observados en modelos animales de albinismo.

Sobre el albinismo

El albinismo es una condición congénita rara, que afecta aproximadamente a 1 de cada 17.000 personas, lo que significa que en España podría haber entre 3.000 y 3.500 personas con albinismo. Esta condición genética está globalmente caracterizada por la pérdida o disminución de pigmentación en la piel, el pelo y los ojos. “Además de por la evidente falta de pigmento, las personas con albinismo se caracterizan por tener la visión muy disminuida, consecuencia de un desarrollo anormal de la retina y del sistema visual, lo cual es su principal limitación y motivo de discapacidad. Se conocen en la actualidad catorce genes cuyas mutaciones pueden causar algún tipo de albinismo”, explica **Lluís Montoliu**.

Sobre el 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. El CIBERER gestiona, coordina esfuerzos y genera sinergias entre 61 grupos de investigación y más de 700 científicos e investigadores.

El CIBERER actúa como vehículo entre la investigación biomédica, los servicios de salud y los pacientes y familiares. Asimismo, 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.

Para mayor información:

Miquel Calvet, responsable de Comunicación del CIBERER

Tlf: 625 67 68 81 / 963 39 47 89

Mail: mcalvet@ciberer.es

www.ciberer.es