

Madrid, miércoles 13 de octubre de 2010

El ‘albinochip’ detectará las mutaciones en los genes asociados al albinismo

- Investigadores del CSIC y del CIBERER presentan el próximo sábado un proyecto para desarrollar un nuevo sistema de diagnóstico genético universal de esta enfermedad
- La V Jornada Informativa sobre Albinismo reunirá en el Centro Nacional de Biotecnología del CSIC a investigadores, responsables clínicos y afectados

Investigadores del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras presentarán el próximo sábado, 16 de octubre, en el Centro Nacional de Biotecnología del CSIC, el “albinochip”, un proyecto para desarrollar un nuevo sistema de diagnóstico genético universal del albinismo. En concreto, esta nueva tecnología servirá para determinar la presencia de alguna de las más de 500 mutaciones ya conocidas en alguno de los 14 genes asociados a esta enfermedad.

“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 el investigador del CSIC y del CIBERER Lluís Montoliu, impulsor del proyecto junto a Ángel Carracedo, científico de la Universidad de Santiago de Compostela y del CIBERER.

El encuentro servirá para explicar las características y los diferentes tipos de esta enfermedad congénita rara, que afecta aproximadamente a una de cada 17.000 personas y a entre 3.000 y 3.500 personas en España. La enfermedad consiste básicamente en la pérdida o disminución de pigmentación en la piel, el pelo y los ojos.

“Además de evidente falta de pigmento, las personas con albinismo tienen la visión muy disminuida, debido a 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 Montoliu.

Durante la 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.