

## Dos científicos identifican gen de dolencia ocular

José Pitarque y Andrea Molinari encontraron el gen que causa el queratocono, una dolencia ocular que afecta a muchas personas.

Los habitantes de la serranía ecuatoriana tienen una mayor predisposición a contraer queratocono, una enfermedad ocular, que las personas que viven en otras regiones del país.

Esta es una de las conclusiones del estudio realizado por José Pitarque, médico oftalmólogo.

Este especialista ecuatoriano propuso a sus colegas de la Universidad de Baylor, en Houston, EE.UU, con los cuales trabajaba en otra investigación, estudiar el queratocono en Ecuador. Esta es una enfermedad ocular progresiva que causa un adelgazamiento de la córnea, el tejido transparente ubicado por delante del iris y la pupila.

Al progresar el queratocono la curvatura de la córnea se hace irregular y, por lo tanto, la calidad de la visión se deteriora.

Para realizar el trabajo, Pitarque y sus colegas científicos estudiaron a 50 familias ecuatorianas que tenían dos o tres generaciones que padecían la enfermedad del queratocono.

A estas familias les tomaron muestras de sangre y a través de ellas determinaron si había alguna información genética en común entre ellos.

Esta información podía ser la causa de esta enfermedad.

Pitarque explica que durante el estudio científico, también se concluyó que de estas 50 familias muchos estaban emparentados entre sí. Eso mejoró las probabilidades de encontrar un tipo de alteración común.

Esta investigación ya fue publicada y está disponible en el servicio PubMed de la Biblioteca Nacional de Medicina (NLM).

Esta es una base de datos que contiene información sobre publicaciones y, en la mayoría de los casos, resúmenes de artículos de revistas científicas y médicas.

El logro de este equipo de científicos fue haber localizado un gen para el queratocono en el cromosoma 13Q32.

Eso significa que ya está identificado el gen que está causando el queratocono en la población ecuatoriana. Este trabajo resulta trascendental porque se trata de una dolencia ocular extendida, sobre todo, en quienes habitan en la sierra.

Para el investigador José Pitarque lo más importante son las implicaciones de este estudio.

“En una segunda etapa podremos desarrollar una investigación para personas que son portadoras del gen del queratocono y determinar si sus hijos cuando nacen poseen este gen”.

Al saber si tienen o no el gen, los especialistas pueden evitar que esta enfermedad ocular se manifieste más tarde.

Pero lo más interesante del trabajo científico es lo que vendrá después, a partir de este hallazgo. Los médicos podrán extraer el líquido amniótico de la mujer embarazada para analizarlo y saber si tiene este gen.

Con esta información y por medio de la ingeniería genética será posible, más adelante, evitar que este ser humano nazca sin el gen para el queratocono.

En el país, nunca antes se había realizado una investigación sobre esta dolencia. Punto de Vista

Andrea Molinari/ Oftalmóloga pediátrica

Era importante conocer el gen

Hoy en día, una de las áreas de la medicina que más avanza es la que está orientada a corregir trastornos genéticos.

En la actualidad, resulta fundamental conocer cuáles son esos trastornos genéticos para poder corregirlos.

En el caso del queratocono, que afecta a muchos ecuatorianos, hay que señalar que es una patología que puede causar una discapacidad visual.

Para nosotros es importante saber cuál es el gen que produce este trastorno. El gen identificado en Ecuador no es el mismo que provoca queratocono en Estados Unidos o en cualquier otra región del mundo.

Aunque son similares, tienen ligeras variaciones y por eso es importante haber desarrollado el estudio con ecuatorianos.

En la actualidad, existen nuevas formas de tratamiento que detienen el desarrollo de esta enfermedad.

Sin embargo, muchas veces el paciente puede necesitar un trasplante de córnea por este tipo de dolencia. Las investigaciones

Antes de realizar el estudio sobre el queratocono, Pitarque realizaba un trabajo con la Universidad de Baylor sobre el glaucoma congénito, otra dolencia ocular. La investigación científica que permitió a los investigadores Pitarque y Molinari identificar este gen tomó cerca de cinco años. PUBLICADO: 8 de marzo, 2010 / FUENTE: elcomercio.com / FOTO: elcomercio.com