**La ONCE colabora en un proyecto del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe**

* Su objetivo es implementar y validar una plataforma para el diagnóstico genético molecular de todos los genes conocidos hasta la fecha responsables de cualquier tipo de Distrofia Hereditaria de Retina (DHR)

##

## Madrid, 21 de enero de 2016 (ONCE).- La ONCE colabora en una investigación con el Instituto de Investigación Sanitaria la Fe de Valencia, cuyo investigador principal es el doctor José María Millán Salvador, miembro del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), dependiente del Instituto de Salud Carlos III.

## El trabajo, titulado “Diagnostico genético molecular de las distrofias hereditarias de la retina mediante secuenciación masiva de nueva generación (NGS)” pretende establecer el diagnóstico genético molecular en pacientes con distrofias retinianas mediante la secuenciación de alto rendimiento o NGS de todos los genes asociados a distrofias hereditarias de retina conocidos.

## Los objetivos concretos de este estudio son: el diseño y la validación de una nueva aproximación diagnóstica para formas de DHR, basada en secuenciación NGS; la búsqueda de mutaciones y alelos modificadores del fenotipo en genes asociados a distintas formas de DHR; la evaluación de la patogenicidad de las nuevas variantes identificadas mediante estudios de co-segregación familiar, estudios poblacionales y estudios in silico e in vitro; y los estudios para establecer una correlación fenotipo-genotipo.

Cerca de dos millones de personas sufren en España algún tipo de distrofia de la retina. Se trata de un conjunto de dolencias hereditarias, muy complejas, que conducen a la degeneración de las células fotorreceptoras, provocando pérdida de visión y en las que pueden estar implicados más de 221 genes diferentes.

**La ONCE y la investigación**

Entre los diversos servicios y actividades que desarrolla la ONCE para poder cumplir su misión social, destaca su compromiso por impulsar la I+D+I en materia de ceguera y deficiencia visual, mediante su colaboración en proyectos de investigación relacionados con aquellas patologías oftalmológicas que con más frecuencia son causa de ceguera total o parcial. Con estas colaboraciones, la ONCE pretende estimular el conocimiento científico más avanzado e innovador sobre la ceguera y deficiencia visual, a fin de fomentar su prevención y el desarrollo de terapias efectivas. Es una forma más de devolver a la sociedad la inversión solidaria que miles de ciudadanos realizan cada día con la compra de los diferentes productos de juego de la ONCE.

**Instituto de Investigación Sanitaria La Fe**

El Instituto de Investigación Sanitaria La Fe es el organismo que vertebra la política científica y la actividad investigadora del Hospital Universitari i Politècnic La Fe de Valencia, así como de su área de influencia. Está integrado por 20 grupos de investigación acreditados, así como 7 Unidades Mixtas con la Universitat de Valencia, la Universidad Politécnica de Valencia y el CSIC. Entre sus objetivos estratégicos destaca impulsar, promover y fomentar la investigación de excelencia, el conocimiento científico y tecnológico y su posterior traslación al sector productivo. En este sentido, en el último año se han desarrollado más de 250 proyectos de investigación y se han publicado cerca de 570 artículos en revistas científicas.

**CIBERER**

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía y Competitividad). El CIBER en su Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER) es el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente, y dé respuestas científicas a las preguntas nacidas de la interacción entre médicos y enfermos. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 62 grupos de investigación.

Se considera una enfermedad rara aquellas que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. A pesar de su baja prevalencia individual, en su conjunto suponen una fracción muy importante de la carga de enfermedad mundial, ya que se estima que existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras. En la Unión Europea estos procesos afectan a entre el 6 y el 8 por ciento de la población, es decir entre 24 y 36 millones de personas, de los que, aproximadamente, tres millones corresponderían a España.

***\* Para más información: Gabinete de Prensa de la Dirección de Comunicación e Imagen de la ONCE, tfno. 91 589 44 77; correo electrónico:*** ***gabinetedeprensa@once.es***

Síguenos en 