

Reimaginando la oftalmología a través de la terapia génica

[1]

[Descubrir](#) [2]

En el **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, que este año se celebra el 29 de febrero, en Novartis reafirmamos nuestro compromiso en aportar soluciones transformadoras que supongan un cambio para la vida de las personas que viven con enfermedades oculares raras, a través de las **investigaciones celulares y génicas**.

La **Amaurosis Congénita de Leber (ACL)** es una enfermedad ocular genética rara que afecta a 1 de cada 80.000 personas y es una de las principales causas de ceguera infantil, causando el 50% de ceguera legal a los 16 años en las personas que la padecen. Esta patología se caracteriza por una pérdida visual, que puede abarcar problemas relativamente ligeros de agudeza visual o llegar a provocar la ausencia de percepción de la luz; aunque en la mayoría de los casos, la pérdida visual es permanente.

Igual que la ACL, la **Retinosis Pigmentaria (RP)** es otra enfermedad que afecta a la capacidad de la retina para responder a la luz, provocando una pérdida lenta de visión. Afecta a 1 de cada 5.000 personas en el mundo, haciéndola la enfermedad hereditaria más común de la retina. En España, hay más de 15.000 personas afectadas y se estima que alrededor de 500.000 personas son portadoras de estos genes defectuosos, y por lo tanto, son posibles transmisores de la patología.

La **Retinopatía del Prematuro** afecta a 1 de cada 10 bebés prematuros y es otra enfermedad ocular rara, pero una de las principales causas de ceguera infantil. Esta patología se produce por el crecimiento de vasos sanguíneos no deseados en la retina de los bebés que nacen muy precoces.

Por el momento, no existen tratamientos que reviertan o reduzcan los efectos de estas dos enfermedades de la retina. Por eso, es necesario reimaginar los límites de la ciencia e investigar en nuevas formas de abordar estas patologías para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

La terapia génica podría ser el futuro del abordaje de las enfermedades oculares.

[Video of Una plataforma de terapia genética para el tratamiento de enfermedades](#)

La terapia génica permite a los investigadores modificar los defectos del gen que origina algunas de las enfermedades raras de la visión, pudiendo de esta forma revertir o detener el avance de la patología. De esta manera, se podría llegar a recuperar la vista a nivel de

campo visual y se mejoraría la adaptación a la luz, la sensibilidad y la visión nocturna en las personas afectadas por estas patologías. La investigación en este campo es fundamental ya que podría ayudar a recuperar la visión a las personas que sufren enfermedades raras de la retina como la amaurosis congénita de leber o la retinosis pigmentaria.

En Novartis contamos con la habilidad y capacidad para trabajar e investigar en el desarrollo de esta nueva generación de terapias y con el equipo que pueda hacer realidad el acceso a estos tratamientos de los pacientes con patologías congénitas de la visión y enfermedades raras de la retina. Nuestros equipos en todo el mundo, cuentan con una gran experiencia y la tecnología disponible para liderar el camino de la investigación en terapia génica para afecciones de los ojos, el sistema nervioso central y la sangre.

Estamos reimaginando el tratamiento y la prevención de la discapacidad visual y la ceguera, desarrollando terapias génicas que cambien la vida de las personas que sufren estas patologías, así como soluciones digitales para complementar y hacer llegar nuestros medicamentos aproximadamente a 135 millones de pacientes cada año en 125 países.

Source URL: <https://www.novartis.es/stories/descubrir/reimaginando-la-oftalmologia-traves-de-la-terapia-genica>

Links

[1] <https://www.novartis.es/stories/descubrir/reimaginando-la-oftalmologia-traves-de-la-terapia-genica>

[2] <https://www.novartis.es/stories/descubrir>