La Asociación Española de Aniridia otorga su primera beca de investigación a un estudio pionero en España sobre terapia génica para la Aniridia

La Asociación Española de Aniridia (AEA) ha concedido su I Beca de Investigación, dotada con 12.000 euros, al proyecto titulado "Aplicación de CRISPR en células corneales derivadas de iPSC de pacientes como aproximación terapéutica para la Aniridia", dirigido por la doctora Esther Pomares del Instituto de Microcirugía Ocular (IMO) Miranza.

La Asociación Española de Aniridia (AEA) ha culminado con éxito la convocatoria de su primera beca de investigación destinada a impulsar el conocimiento y el desarrollo de terapias para esta enfermedad rara de origen genético que afecta al desarrollo del ojo.

En esta primera edición, la AEA ha recibido un total de cuatro proyectos de investigación, todos ellos de gran calidad científica. Tras un proceso riguroso de evaluación llevado a cabo por un comité evaluador científico y la Junta Directiva de la asociación, se ha resuelto otorgar la beca al proyecto titulado **"Aplicación de CRISPR en células corneales derivadas de iPSC de pacientes como aproximación terapéutica para la Aniridia"**.

Este innovador estudio está liderado por la Dra. **Esther Pomares**, investigadora del Instituto de Microcirugía Ocular (IMO Miranza), y tiene como objetivo explorar el uso de la tecnología de edición génica **CRISPR** en células corneales derivadas de células madre pluripotentes inducidas (iPSC) de pacientes con Aniridia. La investigación busca sentar las bases para una futura terapia génica personalizada que pueda corregir las alteraciones genéticas responsables de la enfermedad.

El proyecto, en el que también participan los doctores Óscar Gris, José Luis Güell y Laura Siles Mena, se llevará a cabo en un centro hospitalario con un número considerable de pacientes con diagnóstico positivo de Aniridia, por lo que se podrán generar células iPS de estos individuos y se corregirán mediante CRISPR las mutaciones de cada uno. Pudiendo, además, estudiar los potenciales cambios en el comportamiento de las células madre limbales asociados a la corrección del gen PAX6 en cuanto a la regeneración y diferenciación celular.

La **entrega oficial de la beca** se celebrará en el marco del Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología (SEO), que tendrá lugar en **Santiago de Compostela el próximo 24 de septiembre a las 15:00 horas**. Esta cita representa un importante reconocimiento al compromiso de la AEA con el fomento de la investigación científica como vía para mejorar el diagnóstico y tratamiento de las personas con Aniridia.

Con esta iniciativa pionera, la AEA reafirma su papel como motor de impulso a la investigación en enfermedades raras y renueva su compromiso con la comunidad científica, médica y de pacientes.

¿QUÉ ES LA ANIRIDIA?

La aniridia es una enfermedad rara genética (1/64.000-1/96.000 personas) debida a una mutación o delección en el gen PAX6 en la mayoría de casos, que afecta sobre todo al órgano visual, presentando estructuras oculares mal desarrolladas, la más evidente es la falta parcial o total del iris en ambos ojos y gran fotofobia.

A menudo se asocia con otras patologías tales como: glaucoma, cataratas, nistagmus, ojo seco, hipoplasia foveal o deficiencia limbar, entre otras.

Además, si la mutación afecta a genes más allá del PAX6, se puede dar lo que se conoce como Síndrome WAGR. Se trata de un conjunto de patologías entre las que se encuentran: tumor de Wilms, Aniridia, malformaciones Genitourinarias y Retraso madurativo.

Aunque a día de hoy no hay cura, sí que hay muchas investigaciones prometedoras a las que la AEA quiere dar impulso con esta nueva beca.