

Sufría rara enfermedad a la retina:
Paciente italiano de 38 años recupera la vista gracias a una pionera terapia génica

● Pasó de ver todo borroso a lograr leer los subtítulos en la televisión y distinguir formas, incluso con poca luz. Su caso abre la posibilidad de mejoría para otras personas.

EFE

Un italiano de 38 años es el primer paciente que recupera la vista después de ser tratado con una nueva terapia génica de "doble vector" para una rara enfermedad de la retina, según los resultados presentados este martes por el Instituto de Genética y Medicina de Pozzuoli (Tigem), en el sur de Italia.

El tratamiento realizado en la Clínica de Oftalmología de la Universidad Vanvitelli de la región de Campania, donde el paciente fue operado, le permitió pasar de ver todo borroso a poder leer sub-

títulos en la televisión, distinguir las formas de los objetos y ver con claridad incluso con poca luz, informaron medios locales.

El paciente sufría una enfermedad hereditaria de la retina asociada con sordera y ceguera progresiva: el síndrome de Usher tipo 1B. Y fue sometido a esta terapia desarrollada por el Tigem junto a otros siete italianos, tratados también en el centro napolitano, entre octubre de 2024 y abril de 2025, aunque por el momento solo se ha dado a conocer este resultado.

"El procedimiento de terapia génica en sí no es particularmen-

te complejo: se realiza bajo anestesia general y consiste en inyectar dos vectores virales separados en el espacio subretiniano, cada uno con la mitad de la información genética necesaria para producir la proteína que falta en los pacientes", declaró Francesca Simonelli, jefa del Centro de Terapias Oculares Avanzadas de la Universidad Luigi Vanvitelli.

Durante la presentación en la universidad, el paciente explicó que aceptó ser el primer paciente, no solo por él, "sino por todos los que experimentaban las mismas dificultades".

"Antes de la terapia génica,



FONDAZIONE TELETHON

Los datos de otros siete pacientes tratados con la misma terapia no se han dado a conocer, pero "confirman la seguridad y la tolerabilidad de la terapia génica", según la investigadora Francesca Simonelli. En la foto, el equipo médico.

todo era confuso, indistinguible. Ahora puedo salir solo por la noche, reconozco a mis compañeros, las formas de los objetos, puedo leer los subtítulos de la televisión incluso de lejos, puedo ver los pasillos del almacén donde trabajo sin tropezar", relató.

Simonelli comentó que dos semanas después del tratamiento "ya mostraba una mejoría en su visión, y al cabo de un mes veía mejor incluso con poca luz y,

hasta la fecha, ha recuperado la vista de forma efectiva".

Los datos preliminares recopilados de los otros siete pacientes tratados hasta la fecha "confirman la seguridad y la tolerabilidad de la terapia génica", indicó la responsable, antes de añadir que "no se registraron efectos adversos graves con ninguna de las dosis probadas, y la inflamación ocular observada en algunos pacientes es poco fre-

cuente, limitada y se resuelve con corticosteroides".

El nuevo método podría ayudar a restaurar o preservar la función visual en personas con síndrome de Usher tipo 1B, así como en pacientes con otras enfermedades oculares hereditarias causadas por defectos en genes que, hasta ahora, no se podían transferir mediante procedimientos estándar de terapia génica, informaron los científicos.