

Cómo entender los descubrimientos nuevos en la medicina genómica

Si bien es cierto que todavía se desconoce la causa exacta de muchas enfermedades genéticas, en el caso de algunos pacientes el problema puede rastrearse hasta errores en el ADN o cambios en los genes de una persona, que resultan en una enfermedad rara y grave. La investigación reciente en el campo de la medicina genómica trabaja para enfrentar errores subyacentes en el ADN que conducen a enfermedades genéticas.

A continuación se responde a cinco preguntas frecuentes sobre el campo reciente de la medicina genómica, incluida la terapia génica, edición del genoma y terapia celular, y a lo que significan estas tecnologías para la comunidad de enfermedades raras.



¿Qué es terapia génica?

Terapia génica es el tratamiento de la enfermedad mediante la introducción de un nuevo gene en las células de un paciente, para reemplazar un gene incorrecto o dañado. El objetivo de la terapia génica es el tratamiento o cura de una enfermedad genética mediante la adición de una copia normal como reemplazo al gene que fue responsable de la enfermedad.

Aun cuando el concepto suena futurístico, la terapia génica ha sido estudiada por los investigadores por más de 40 años. En esta trayectoria, buena parte de la atención se ha centrado en asegurar que esta compleja tecnología se implemente de forma segura y efectiva.



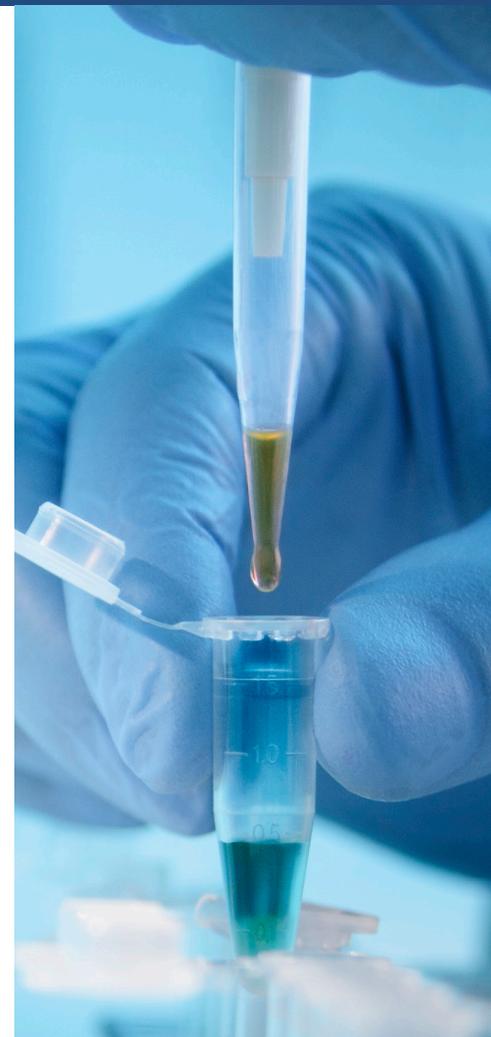
¿Qué es edición del genoma?

Edición del genoma (llamada también edición génica) efectúa cambios permanentes en el código genético de una célula, corrigiendo, deshabilitando, removiendo o modificando el ADN. La edición del genoma funciona mediante el uso de enzimas llamadas "nucleasas diseñadas", para realizar cortes precisos en secuencias específicas de ADN. Con estas nucleasas diseñadas, puede modificarse de forma permanente el ADN de una célula.

Existen varios tipos de nucleasas diseñadas que se utilizan en la edición del genoma. Entre estas están:

- Nucleasas de dedos de zinc (ZFN)
- Nucleasas efectoras del tipo activador de la transcripción (TALEN)
- Repeticiones palindrómicas cortas agrupadas y regularmente interespaciadas (CRISPR)

Cada herramienta de edición es ligeramente diferente pero todas las nucleasas han sido diseñadas para hacer lo mismo: actuar como tijeras moleculares para cortar el ADN en un punto preciso en el genoma y de esta forma remover, añadir o reemplazar ADN. Luego de cortar el ADN, la célula reparará la rotura naturalmente, y los investigadores hacen uso de estos procesos de reparación natural para introducir cambios específicos en el sitio de corte del ADN.





¿Qué es terapia celular?

Terapia celular es la infusión o trasplante de células humanas en un paciente, para tratar una enfermedad. El origen de estas células puede ser el mismo paciente, o un donante sano hacia el paciente. Esta tecnología utiliza las células propias del paciente o las células de un donante sano para tratar pacientes con enfermedades causadas por errores en el ADN, o con infecciones o cáncer.

Las transfusiones sanguíneas totales, transfusiones directas de concentrado de glóbulos rojos, transfusiones de plaquetas, trasplantes de médula ósea y células Car T son todas formas de terapia celular.



¿Puede combinarse la edición del genoma con la terapia celular?

Tanto la edición del genoma como la terapia celular tienen el potencial de atenuar la causa subyacente de las enfermedades genéticas y pueden combinarse para ciertos tratamientos. Las células del paciente o de un donante sano se recolectan, se modifican en el laboratorio utilizando edición del genoma y se administran de nuevo al paciente.

Están bajo investigación diversos enfoques, con una terapia prometedora que envuelve un tipo de terapia celular llamada terapia celular CAR T. Con este tratamiento, se recolecta células T de la sangre, las cuales son un tipo de células humanas inmunes, y en el laboratorio se modifican con nucleasas diseñadas, para mejorar su capacidad de atacar células cancerosas, para luego reintroducirlas en el paciente.

¿Qué significa esto para la comunidad de enfermedades raras?

La medicina genómica está teniendo un impacto positivo en los campos de oncología y de las enfermedades raras e infecciosas. Las primeras investigaciones y ensayos clínicos recientes son prometedores y ofrecen esperanza a los pacientes y sus familias; pero se necesitan mucho más estudio para asegurar que estas terapias sean seguras y efectivas para los adultos y, en un futuro, para los niños.

Hay cientos de ensayos clínicos en curso para evaluar la terapia génica, edición del genoma y terapia celular como posibles tratamientos para algunas condiciones genéticas, algunos tipos de cáncer y la VIH/SIDA. Se trata de un y estimulante frontera en medicina y usted puede ingresar a [ClinicalTrials.gov](https://www.clinicaltrials.gov) y buscar ensayos clínicos que estén aceptando pacientes. Su médico o profesional de genética pueden ayudarle e entender si un ensayo clínico es el indicado para usted.

