

Primer intento de editar el ADN dentro del cuerpo de un paciente



El objetivo es curar a un hombre de 44 años que padece síndrome de Hunter, un trastorno genético hereditario.

Un equipo de científicos del Hospital Pediátrico UCSF de Oakland (California) y la empresa de biotecnología estadounidense Sangamo Therapeutics está haciendo la primera tentativa de modificar el ADN de una persona dentro del propio organismo de esta y no en el laboratorio.

La prueba pretende curar a Brian Madeux, un hombre de 44 años que sufre el síndrome de Hunter, una enfermedad genética hereditaria. En esta dolencia, el organismo no descompone correctamente las cadenas largas de moléculas de azúcar (glucosaminoglicanos), de modo que estas se acumulan hasta lesionar distintos tejidos y órganos, a veces de forma letal. Daños cerebrales, problemas cardíacos e infecciones constantes son algunos de los problemas que afectan a estos enfermos, que tienen una pobre calidad de vida.

El tratamiento del síndrome de Hunter suele consistir en un reemplazamiento periódico de las enzimas que permiten al organismo descomponer las moléculas de azúcar de la manera

adecuada, pero Madeux aceptó ser la cobaya de este experimento pionero, ya que sufre dolores “cada segundo del día”, según sus propias palabras.

Los médicos afirman que habrá que esperar un mes para saber si las cosas marchan bien, y tres meses para comprobar si el ensayo ha funcionado. Los resultados fueron un éxito en pruebas anteriores realizadas en el laboratorio, pero es la primera vez que se trabaja dentro del organismo de una persona viva.

Corta y pega genético

Los científicos han modificado el ADN del paciente para que sea capaz de sintetizar de forma permanente las enzimas que necesita su organismo. Para ello, le han inyectado miles de millones de copias de un gen correctivo que se dirigen a las células del hígado y se insertan en un punto concreto de su código genético, además de dos proteínas que funcionan como unas tijeras moleculares que cortan los fragmentos de ADN donde habrá de insertarse ese nuevo material genético. “Cortamos el ADN, lo abrimos, insertamos el gen donde queremos y volvemos a cerrar”, dice el doctor Sandy Macrae, presidente de Sangamo Therapeutics.

La técnica de edición genética usada no ha sido la más conocida CRISPR, sino la llamada nucleasas con dedos de zinc (ZFN, por sus siglas en inglés), algo más cara y desarrollada antes. Las dos permiten insertar un gen correctivo en el punto deseado del código genético.

Un tratamiento arriesgado

Esta terapia puede salir mal. Algunas de las personas a las que se ha insertado ADN han fallecido, y la edición genética defectuosa acaba en cáncer en ocasiones. Pero Brian Madeux

está dispuesto a jugársela, dado que ya ha pasado por 26 intervenciones quirúrgicas y sufre sin cesar.

A lo largo del ensayo, el nuevo gen se insertará en un 1 % de las células hepáticas de Madeux, que, si todo va bien, no tendrá que seguir recibiendo transfusiones semanales de enzimas. En este caso, Sangamo Therapeutics probará la técnica en otros nueve enfermos voluntarios para evaluar su seguridad y eficacia. Si resulta eficaz en pacientes con síndrome de Hunter, podría aplicarse en otros trastornos causados por un defecto en un solo gen, como la hemofilia B.

Fuente: muyinteresante.