

Una Mirada Más Detallada de la Terapia Génica

Nuestros genes nos hacen únicos. Heredados de nuestros padres, los genes ayudan a determinar los atributos y rasgos físicos tales como la estatura y el color de los ojos y del cabello. Los genes se componen de ADN, las instrucciones genéticas para construir enzimas y proteínas. Las enzimas y proteínas crean músculo, hueso, y sangre, entre muchas otras cosas del cuerpo, que son lo que soportan la mayoría de las funciones corporales, como la digestión y el transporte de oxígeno por la sangre.

Genes omitidos desde el nacimiento, o que no funcionan correctamente, pueden causar enfermedades, ya que las proteínas creadas por los genes hacen falta o son defectuosos. Los científicos llevan décadas buscando formas de modificar los genes o reemplazar genes defectuosos con genes sanos para tratar, curar, o prevenir las enfermedades o condiciones médicas.



¿Qué es la Terapia Génica?

La terapia génica (también llamada terapia genética) es una forma de alterar las instrucciones genéticas dentro de las células del cuerpo para tratar una enfermedad o detenerla. La terapia génica va mucho más allá que tan solo el tratamiento de los síntomas de un trastorno.

Cuando un tratamiento introduce un gen sano en una persona que tiene una enfermedad causada por un gen defectuoso, el tratamiento está abordando la causa subyacente del trastorno, ayudando al cuerpo a mejor combatir la enfermedad atacándola en su punto de origen.

Una vez que los investigadores logran averiguar cual es el gen que causa el trastorno, pueden insertar una versión sana del gen en las células para ayudar al cuerpo a tratar o combatir la enfermedad.

En el tipo de terapia genética que se está investigando en la actualidad, el tratamiento se concentra únicamente sobre las células somáticas. Las células somáticas son todas las células del cuerpo excluyendo las células reproductivas. Por lo tanto, cualquier cambio en los genes por medio de la terapia génica afectaría únicamente las células de cuerpo de la persona que recibió el tratamiento. Por consiguiente, seguirá siendo posible que el gen defectuoso sea transmitido a descendientes futuros.





Entrega de Genes

Uno de los desafíos más grandes de la terapia génica es como introducir exitosamente al gen nuevo en las células. Para eso, los científicos crean un gen sano nuevo en el laboratorio, y usan un vehículo de entrega llamado el vector para introducir el gen nuevo en las células.

Comúnmente se usan virus como vectores. Para que el virus sea inofensivo, se remueve toda la información del virus que causa enfermedades, creando una cáscara que se puede insertar en el gen sano.

Los virus no son los únicos vectores que se pueden usar para introducir genes alterados en las células del cuerpo. Otros vectores que los ensayos clínicos están estudiando en la actualidad incluyen liposomas o material graso que puede ayudar a introducir los genes nuevos en las células objetivo.

Los genes entregados al flujo sanguíneo por medio de un vector no saben donde deben ir automáticamente. Así que los investigadores usan diversas técnicas para dirigir los genes sanos a las células correctas. La entrega de genes es un área importante de investigación científica, y los investigadores siguen buscando nuevas formas para llegar a las células con genes defectuosos que podrían ser tratados exitosamente con terapia génica.

La terapia génica es una ciencia compleja, y los investigadores primero tienen que entender el vínculo entre el gen defectuoso y el trastorno, para poder crear un vector individualizado. Para que la terapia génica sea efectiva, el vector que ha de transportar el gen nuevo deberá cumplir varias cosas exitosamente.

ALCANZAR EL OBJETIVO. El gen debe ser entregado correctamente en las células objetivo, usando un vector apropiado.

LOCALIZAR. Una vez que el gen nuevo se ha entregado en las células objetivo, el gen nuevo debe encontrar su nuevo "hogar" destinado en el núcleo celular, lo cual debe estar adyacente pero separada del ADN existente de la célula.

ACTIVAR. Una vez que está en el núcleo celular, el gen nuevo o corregido tiene que "encenderse" para instruir a la proteína para que funcione correctamente, produciendo una proteína normal o reduciendo la producción de una proteína mala.

EVITAR. Se deben tomar precauciones para evitar efectos adversos nocivos, tales como las infecciones, activación en células no objetivo de la enfermedad, inadvertidamente perjudicar otros genes saludables, o la posibilidad de que el sistema inmunitario del propio cuerpo ataque el vector.





Candidatos para Terapia Génica

La terapia génica tiene el potencial de ofrecer tratamientos médicos para muchos trastornos que en la actualidad tienen tratamientos limitados, o los carecen del todo. Personas que tienen trastornos genéticos causados por mutaciones en genes únicos tienden a ser buenos candidatos para la terapia génica. Los exámenes genéticos pueden ayudar a que las personas y familias identifiquen variantes de genes que causan enfermedad. Otros exámenes pueden determinar si una persona tiene anticuerpos pre-existentes que causarían que la terapia génica no fuera exitosa, debido a la inmunidad del cuerpo a ciertos tipos de vectores usados en el tratamiento.

Si bien hay mucho entusiasmo en torno a la terapia génica para tratar o detener las enfermedades, los ensayos clínicos requeridos para verificar que sean seguros y efectivos son complejos. Otros tratamientos con fármacos y medicamentos típicamente abandonan el cuerpo con relativa rapidez, pero las terapias génicas están diseñadas específicamente para permanecer en el cuerpo durante mucho tiempo. Esto significa que los exámenes y seguimiento después de la administración de terapia génica puede requerir mucho más tiempo que para las terapias usuales, como por ejemplo, con píldoras.

Este compromiso significa que es importante recordar que en la mayoría de los ensayos clínicos, un paciente puede continuar su norma actual de atención médica, en caso de ser necesario. Por ejemplo, una terapia génica exitosa podría permitir que el hígado produzca un factor VIII de coagulación funcional en un paciente con hemofilia A. Sin embargo, en caso que la terapia no funcione, o que no funcione inmediatamente, el paciente podría seguir recibiendo factor VIII durante su participación en el ensayo clínico.

La terapia génica ofrece el potencial singular de curar la enfermedad, en vez de tratar nada más los síntomas. El futuro de la investigación de terapia génica le ha brindado esperanza a personas con enfermedades genéticas que hoy día no disponen de ninguna otra cura. Viste los sitios web abajo para averiguar más sobre la terapia génica.

American Society of Gene & Cell Therapy | asgct.org
ARM Foundation for Cell & Gene Medicine | thearmfoundation.org

Ensayos Clínicos para Terapia Génica

Hoy día hay cientos de ensayos clínicos para terapia génica están en curso. El sitio web de los Institutos Nacionales de Salud (NIH - National Institutes of Health), ClinicalTrials.gov puede ayudarlo a identificar ensayos clínicos activos y en proceso de reclutamiento alrededor del mundo, incluyendo:

- Trastornos genéticos como MPS I, hemofilia y ceguera hereditaria
- Trastornos sanguíneos, incluyendo beta talasemia
- Enfermedades del sistema nervioso, como la Enfermedad de Parkinson, y atrofia espinal y muscular

