

Medicina genómica: Comprendiendo la ingeniería genómica, un enfoque en la edición del genoma



Hubo un tiempo en que se creía que el genoma humano heredado de nuestros padres - el conjunto completo de instrucciones genéticas del cuerpo - no podía cambiarse. Había pocas esperanzas de tratamientos efectivos para alguien nacido con un trastorno causado por una mutación en un gen.

Muchas afecciones que incluyen cáncer, ciertos trastornos de la sangre, trastornos metabólicos y enfermedades del sistema nervioso tienen una base genética. La medicina genómica es un campo de investigación que involucra el estudio de nuestros genes (ADN) y su interacción con nuestra salud, conduciendo a nuevas formas de tratar la enfermedad al abordar los errores subyacentes en el ADN que conducen a algunas enfermedades genéticas.

Las tecnologías de ingeniería genómica crean un cambio permanente en el código genético de una célula al corregir, deshabilitar, eliminar o modificar el ADN de una persona. Las herramientas de edición de genomas son las aplicaciones específicas que científicos y médicos utilizan para modificar el ADN genómico dentro de las células de una persona.

Un método primario de edición del genoma funciona mediante el despliegue de tijeras enzimáticas llamadas "nucleasas modificadas genéticamente" en una región objetivo de ADN. Una vez que la nucleasa modificada genéticamente se ha dirigido al punto preciso, se une y corta el gen específico. En este punto, la nucleasa realiza cambios permanentes en el código genético de una célula revisando, eliminando o reemplazando el gen defectuoso. Dependiendo del tipo de célula, la edición genómica puede permanecer en el cuerpo del paciente temporal o permanentemente durante la vida.

Hoy en día se utilizan tres tecnologías principales para realizar estas ediciones genómicas específicas: Nucleasas con dedos de zinc (ZFN), nucleasas tipo activadores de transcripción (TALEN) y repeticiones palindrómicas cortas agrupadas y regularmente interespaciadas (CRISPR). Si bien hay diferencias, todas las nucleasas modificadas genéticamente están diseñadas para hacer lo mismo: unir el ADN en un punto preciso del genoma para eliminar, añadir o reemplazar el ADN.

Las herramientas de edición del genoma, incluida la nucleasa con dedos de zinc, se pueden diseñar para dirigirse al gen afectado con precisión. Al empaquetar las ZFN en un virus pequeño llamado virus adenoasociado (AAV) que puede entrar en las células humanas sin causar enfermedades, los médicos pueden administrar las ZFN a células específicas del cuerpo donde se necesiten.



Uso de la edición del genoma para tratar enfermedades

El objetivo de la edición del genoma es proporcionar una solución terapéutica a largo plazo para las enfermedades genéticas. Utilizando la edición del genoma, los científicos y los clínicos pueden no sólo tratar los síntomas de una enfermedad, sino abordar su causa raíz subyacente a nivel genético.

En el tipo de edición del genoma que actualmente están desarrollando las compañías farmacéuticas, solo

se tratan las células somáticas. Las células somáticas son todas las células del cuerpo, excepto las células reproductoras. Por lo tanto, cualquier cambio en los genes solo afectará a las células del cuerpo de la persona que ha recibido el tratamiento. En consecuencia, aún es posible que el gen defectuoso se transmita a futuros hijos.

Se están llevando a cabo ensayos clínicos para estudiar la edición del genoma como un tratamiento seguro y eficaz para algunas enfermedades que actualmente no tienen cura. Mediante la aplicación de tecnologías de edición del genoma, los médicos podrían en un futuro prescribir terapias dirigidas para hacer correcciones a los genomas de los pacientes y prevenir, detener o revertir una enfermedad.

Más información

Para obtener más información sobre los medicamentos genómicos, incluida la edición del genoma, visite los sitios web indicados a continuación. Si usted o un familiar tiene una afección genética, su médico o profesional genético puede ayudarle a comprender si un enfoque de medicina genómica es adecuado para usted, o ayudarle a encontrar un ensayo clínico apropiado.

U.S. National Library of Medicine, Your Guide to Understanding Genetic Conditions | ghr.nlm.nih.gov

National Institutes of Health, Human Genome Research Institute | Genome.gov

Alliance for Regenerative Medicine | alliancerm.org

