

Tratamiento genético intrauterino de la miocardiopatía hipertrófica - 2017

Un equipo internacional logró por primera vez, mediante la edición genética, corregir en embriones humanos la mutación del gen que produce la miocardiopatía hipertrófica, una enfermedad hereditaria que padece una de cada 500 personas y es la causa más común de muerte súbita de atletas. La técnica, que usa el sistema de edición genética CRISPR-Cas9, se aplicó en la etapa más temprana del desarrollo embrionario para corregir el error, lo que evitaría su transmisión a generaciones futuras.

Los autores, que publicaron los resultados hoy en la revista científica británica Nature, aseguraron que cumplieron con todas las consideraciones éticas de la Academia Nacional de Ciencias de EEUU, pues los experimentos se realizaron en centros de ese país. Los científicos, entre ellos el español Juan Carlos Izpisúa, del Laboratorio de Expresión Genética del Instituto Salk Jun Wu (California, EEUU), recalcan que son resultados prometedores, pero preliminares y que es necesaria mucha más investigación para evitar efectos no deseados.

También participaron en el estudio la Universidad de Salud y Ciencias de Oregón (EEUU), el Instituto de Ciencias Básicas de Corea del Sur y el laboratorio de ingeniería para la innovación de diagnóstico molecular BGI-Qingdao y Shenzhen (China).

Es la primera vez que se publica un artículo sobre edición genética en embriones humanos llevado a cabo en EEUU, con unos resultados que prueban que el procedimiento es "más efectivo y seguro" de lo pensado, según explicó Izpisúa a Efe por correo electrónico.

A diferencia de trabajos anteriores, aquí se usa una metodología distinta, que favorece la generación de embriones sanos.

Para llevar a cabo los experimentos, se produjeron cigotos fertilizando ovocitos sanos con espermatozoides de un donante portador de una mutación en el gen MYBPC3 (causante de la enfermedad). Otra de las novedades es el momento en el que se usó CRISPR-Cas9, una técnica que permite cortar el genoma donde se quiere para después repararlo.

Descubren la falla genética responsable de la MS

Para ello se aplican unas "tijeras" moleculares programables "hechas" de proteínas y pequeñas secuencias de ARN (ácido ribonucleico). Fueron usadas de dos formas, administrándolas después de la fecundación, como en anteriores trabajos, y, antes, introduciéndolas a la vez que el espermatozoide en el óvulo.

Esta última fórmula es la que provocó los resultados más sorprendentes, según los autores. Cuando se corta un gen, en este caso MYBPC3, se activan los sistemas de reparación endógenos de las células y en estos experimentos es lo que ocurrió, pero con mejoras.

Después de que hiciera el corte, "el embrión inició sus propias reparaciones, pero en lugar de utilizar la plantilla de ADN sintético suministrada, lo hizo usando preferentemente la copia saludable del gen aportada por la madre, lo que fue una sorpresa", según una nota del Instituto Salk Jun Wu.