

Terapia génica o cómo los genes sirven para prevenir, curar o tratar enfermedades

Así se explica en el documento 'Hablando sobre Terapia Génica' de la Fundación Instituto Roche en el que se abordan los conceptos claves sobre terapia génica, así como sus aplicaciones más relevantes en el ámbito de la Medicina Personalizada de Precisión, con el objetivo de acercar a la población general conocimientos innovadores en Medicina.

¿Qué son las mutaciones genéticas?

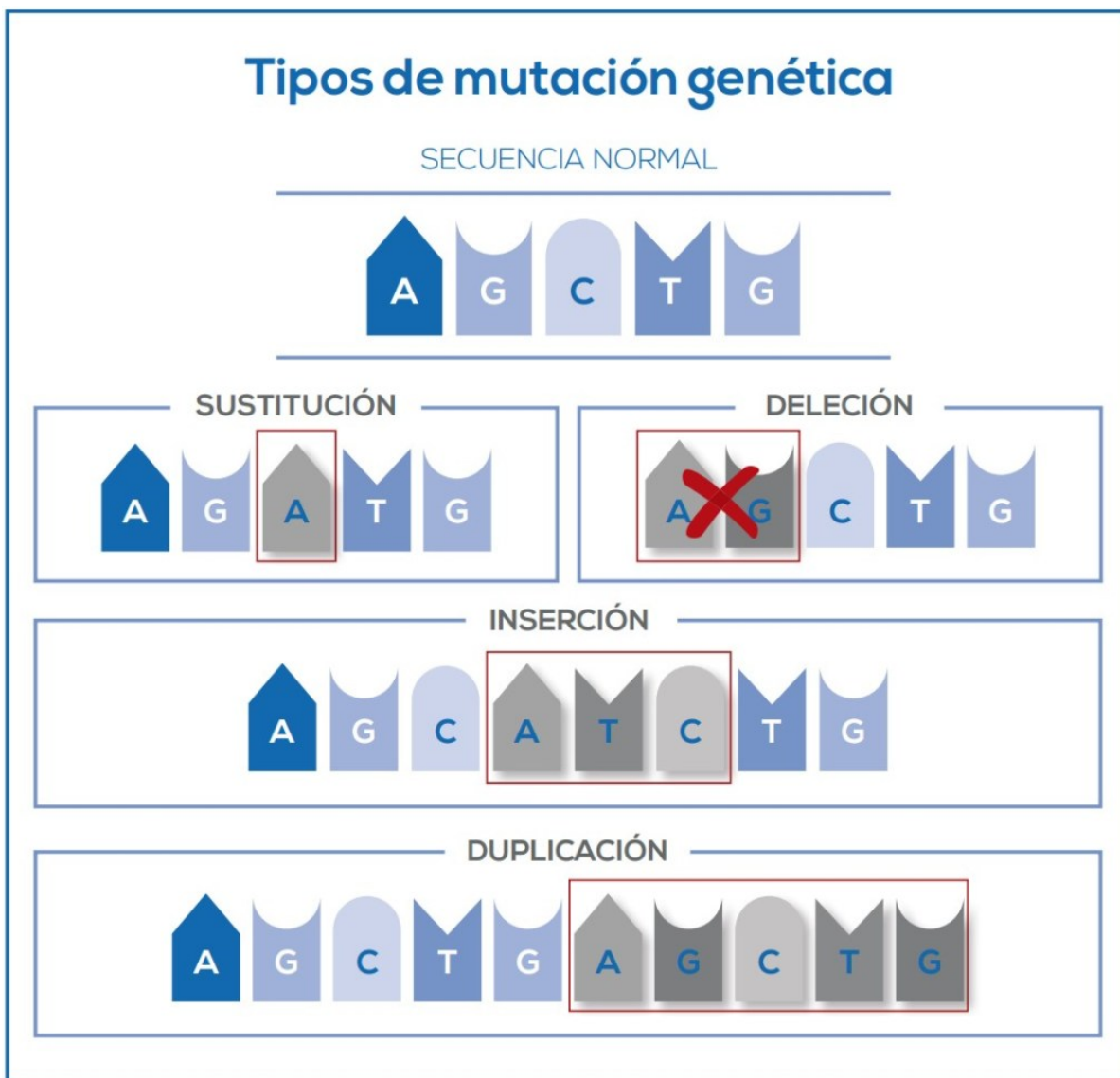
El ADN que contienen las células está formado por genes con la información necesaria para la producción de proteínas, moléculas fundamentales para la vida pues realizan funciones importantes en nuestro organismo como el metabolismo, la reproducción o la comunicación celular.

Pero cuando hay un error en esa información para la producción adecuada de proteínas se origina una mutación genética y por tanto genera proteínas erróneas que pueden acabar por desencadenar enfermedades.

Las mutaciones genéticas pueden ser causadas por errores en la replicación del ADN durante la división de las células, exposición a sustancias químicas o agentes físicos o por una infección viral.

Estos fallos en los genes pueden ser de varios tipos: sustitución, delección (eliminación), inserción o duplicación.

Tipos de mutación genética



Infogr

afía cedida por Fundación Instituto Roche.

Así funciona la terapia génica

La terapia génica implica la transferencia de un gen terapéutico a células del paciente para suplir o reparar daños en la secuencia genética.

Para introducir el gen terapéutico en las células, se emplean diferentes “vectores”, que en función de su naturaleza pueden ser de dos tipos:

- Vectores virales: virus que de manera natural son capaces de infectar células humanas y que han sido modificados, impidiendo su capacidad de multiplicación y eliminando la capacidad de provocar enfermedades.
- Vectores no virales: se emplean distintos tipos de compuestos (como lípidos, proteínas, nanopartículas, etc.) para que formen complejos con el material genético terapéutico y lo transporten a las células destino.

La terapia génica puede tener varios objetivos terapéuticos:

- Eliminar las células afectadas, ya sea mediante la transferencia de virus modificados genéticamente o de

- genes que estimulan el sistema inmunitario del paciente.
- Corregir la mutación o suplir la función del gen mutado a través de diferentes mecanismos:
 - Adición: introducir el gen que falta para producir la proteína.
 - Sustitución: intercambiar el gen mutado por el gen terapéutico para producir la proteína correcta.
 - Eliminación: eliminar el gen que produce la proteína anómala.
 - Inhibición: bloquear la expresión del gen mutado.

El gen terapéutico se puede administrar directamente al paciente (terapia génica *in vivo*) o introducir el gen a las células del paciente en el laboratorio para posteriormente retornarlas al paciente y que ejerzan su efecto terapéutico (terapia génica *ex vivo*).

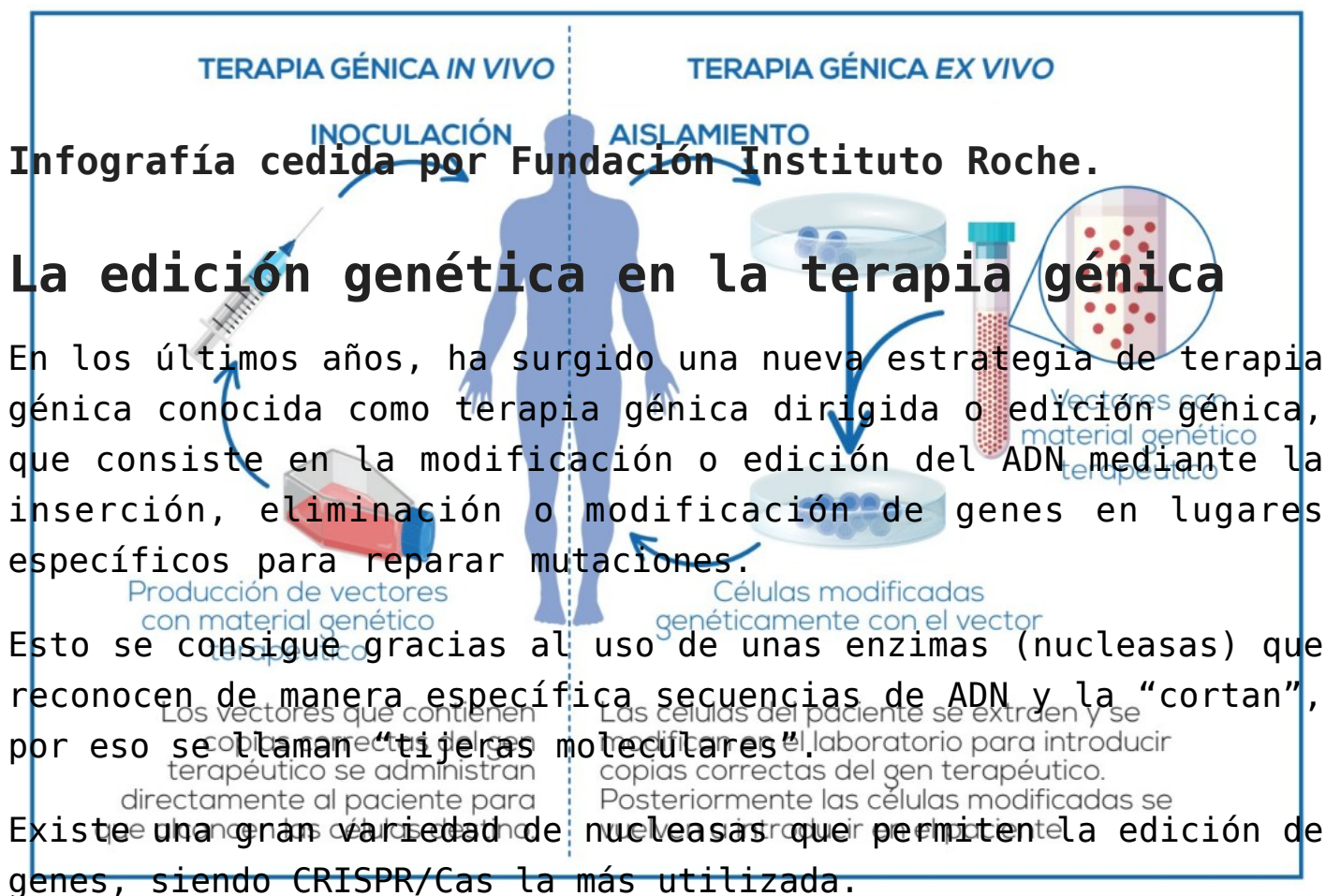


Figura 2. Modos de administración de la terapia génica (1).

¿En qué tipo de enfermedades se utiliza la terapia génica?

La terapia génica se planteó, en un principio, para el tratamiento de enfermedades monogénicas; sin embargo, los avances científicos están permitiendo que se emplee también para el tratamiento de enfermedades poligénicas.

Las enfermedades monogénicas son aquellas en las que la alteración en un único gen es responsable de la patología. El objetivo de la terapia génica en este tipo de enfermedades es

suplir la función del gen afectado y así restaurar la función normal del mismo.

Un ejemplo de enfermedad monogénica donde la terapia génica ya es una realidad es la hemofilia, pero también es el caso de las hemoglobinopatías que son trastornos genéticos que afectan a la producción de hemoglobina, proteína encargada de transportar el oxígeno desde los pulmones al resto del cuerpo.

En el caso de enfermedades poligénicas, las causadas por la interacción de varios genes en combinación con el ambiente y el estilo de vida, un ejemplo es el cáncer que se debe a la acumulación de errores o mutaciones en más de un gen durante la vida del individuo.

Entre las estrategias de terapia génica dirigidas al tratamiento del cáncer, destacan:

- **Virus oncolíticos:** son virus que han sido modificados en el laboratorio para que ejerzan un efecto tóxico específico sobre las células tumorales provocando su muerte. Además, estos virus pueden ser también “armados” con genes inmunoestimuladores que favorezcan el desarrollo de una respuesta inmune frente a las células tumorales.
- **Inmunoterapia génica:** consiste en el uso de linfocitos T (células del sistema inmune), modificados genéticamente para que expresen unos receptores específicos, conocidos como CAR. Estos receptores están diseñados para unirse de manera específica a células tumorales y activar una respuesta inmune tóxica en ellas. Su uso está más desarrollado en determinados linfomas y leucemias.

Según el documento de la [Fundación Instituto Roche](#), “en el marco de la Medicina Personalizada de Precisión, la terapia génica está suponiendo un cambio de paradigma en el abordaje de ciertas enfermedades, debido a su alto potencial para constituir tratamientos más precisos y personalizados y ofrecer alternativas terapéuticas para tratar enfermedades que, hasta el momento, carecen de tratamientos eficaces”.

Con información de 800 noticias