

[TENDENCIAS]

Surge esperanza para pacientes con atrofia muscular severa

Científicos de España, Estados Unidos y Japón descubrieron en ratones sistema de edición genética que alarga la vida a quienes sufren esta enfermedad.

Agencia EFE
 Medios Regionales

La atrofia muscular espinal (AME) es un trastorno genético grave que causa debilidad y pérdida muscular debido a un gen SMN1 defectuoso. Ahora, un equipo científico ha logrado en ratones, gracias a técnicas de edición genética, añadir una versión sana del gen, aumentando así la supervivencia de los animales.

Los resultados se publicaron en la revista Nature Communications, en un artículo que firman, entre otros, el investigador español Juan Carlos Izpisua, director en los laboratorios Altos en San Diego, California.

"Nuestras observaciones pueden proporcionar nuevas vías para el tratamiento eficaz y a largo plazo de enfermedades hereditarias", resumieron los autores.

Un defecto en el gen SMN1 causa esta enfermedad, caracterizada por una alteración de las neuronas motoras de la médula espinal, lo que provoca que el



ESTA ENFERMEDAD ES OCASIONADA POR UN ERROR EN EL GEN SMN1.

impulso nervioso no se transmite correctamente a los músculos, que terminan -progresivamente- debilitándose y atrofiándose. Es la causa genética más común de muerte infantil.

Aunque las estrategias de tratamiento actuales, que incluyen pequeñas moléculas o vectores virales, han resultado 'prometedoras' para mejorar la

función motora y la supervivencia, lograr una corrección definitiva y a largo plazo de las mutaciones y fenotipos endógenos de la enfermedad sigue siendo un gran reto, escriben los autores en su artículo.

El efecto de los tratamientos actuales no son permanentes y la edición del genoma podría ser una solución a explorar, según

los científicos.

LA DIFERENCIA

En este estudio, los investigadores utilizaron un método de edición genética llamado HITI, desarrollado previamente por el equipo de Izpisua y basado en las técnicas de edición de genes CRISPR-Cas9.

Lo usaron para reparar el gen SMN1 defectuoso di-

rectamente en ratones con atrofia muscular espinal.

Al añadir una versión sana del gen SMN1 mediante un método denominado ADN complementario -este se usa en ingeniería genética para suministrar genes-, los investigadores observaron mejoras significativas y duraderas en la salud y la función motora de los ratones.

En concreto, constaron una mayor supervivencia en los animales tratados con esta estrategia de edición genética en comparación con la terapia convencional.

La mayor diferencia se observó en los machos. La media de supervivencia en estos fue de 182 días frente a los 72,5 días del tratamiento convencional.

En las hembras la diferencia fue menor. La media de supervivencia de aquellas tratadas con lo descrito en este trabajo fue de 220 días, frente a los 176 días del tratamiento convencional.

"Nuestra investigación demuestra que este enfoque combinado podría allanar el camino hacia tratamientos más eficaces y a largo plazo para personas con enfermedades hereditarias como la atrofia muscular espinal", resume Izpisua.

El artículo lo firman también investigadores del Instituto Salk (California), la Universidad de Osaka (Japón) y la Universidad Católica San Antonio de Murcia (España).