



El dogma central y la medicina genética

DNA

CRISPR-Cas9 Video

NARRADORA: Puesto que un gen es como una hoja con texto, ¿qué pasaría si los médicos genetistas pudieran corregir los errores que provocan enfermedades, letra por letra? Una nueva herramienta con una extraordinaria capacidad, llamada CRISPR, promete tal precisión.

JENNIFER DOUDNA: CRISPR es una tecnología para cambiar la secuencia de ADN en las células de una manera precisa, como un bisturí molecular. Podemos diseñarla en el laboratorio para que coincida con la secuencia de, digamos, un error en el ADN que nos gustaría cambiar para corregir mutaciones que de otro modo podrían causar enfermedades. Esto va a permitir que se realicen proyectos científicos que antes eran imposibles de hacer, tanto a nivel de investigación como de aplicación.

DNA

Gene Therapy Case Study: Leber Congenital Amaurosis Video

NARRADORA: Solemos pensar en los virus como el enemigo, pero hacen algunas cosas realmente bien. Introducen ADN en las células de manera eficiente.

FREDA LEWIS-HALL: Entran y se adueñan de nuestra maquinaria celular, por así decirlo, para poder duplicarse. Y aquí estamos nosotros ahora, adueñándonos de ellos para corregir estas mutaciones genéticas, lo cual es absolutamente brillante.

NARRADORA: Esta forma de terapia génica cambia el material genético del virus, retirándole los genes causantes de enfermedades e insertando una copia correcta del gen humano defectuoso. El siguiente paso consiste en inyectar miles de millones de estos vehículos de transporte viral, llamados vectores, cerca de las células que necesitan el gen de reemplazo. Los virus se encargan del resto, invaden las células y entregan el gen terapéutico.

RNA Splicing

Exon Skipping Case Study: Duchenne Muscular Dystrophy Video

AUSTIN: Si quiero hacer algo, generalmente encuentro cómo hacerlo. Me gusta jugar fútbol en mi silla motorizada porque me permite practicar un deporte. Tal vez no de la misma manera, pero puedo ser tan competitivo como los demás.

NARRADORA: Austin, de 16 años, y su hermano Max, de 13, se enfrentan a muchos desafíos. En primer lugar, está la movilidad. Max todavía puede caminar, pero Austin perdió esa capacidad hace seis años. El asistente de salud Patrick Claflin está ahí para apoyarlo.

AUSTIN: Él es mi asistente de cuidado personal y mi amigo el resto del tiempo.

Protein Processing

Small Molecule Drug Case Study: Cystic Fibrosis Video

NARRADORA: Kimberly pasó mucho tiempo en hospitales mientras crecía.

MADRE: Durante 11 años, pasamos todas las Navidades en el hospital.

KIMBERLY: Y también algunas vacaciones de primavera.

MADRE: Había ocasiones en las que me decía, “mami, odio la fibrosis quística. ¿Por qué a mí?”

NARRADORA: Cuando Kimberly cumplió 12 años, Nielsen comenzó a contemplar un tratamiento de último recurso.

DOCTOR: Estuvimos a seis meses o un año de llamar al equipo de trasplantes para hablar seriamente de un trasplante de pulmón.

NARRADORA: Kimberly recibió el medicamento. Pero ¿funcionaría lo suficientemente bien como para mantenerla fuera de la lista de trasplantes?

KIMBERLY: Las cosas comenzaron a cambiar de inmediato. Me pareció increíble que esta pequeña píldora cambiara todo lo que tenía en mi vida.

HOMBRE: Ok, digan “chiiiis”.

[RISAS]

DOCTOR: Los últimos dos años antes de empezar el tratamiento, ella pasó 116 días en el hospital. Y, desde que comenzamos el tratamiento, ella no ha estado ni un solo día en el hospital. Y ya han pasado más de dos años.