



Un tratamiento genético para la anemia falciforme

[canta un grillo]

[suena un platillo]

[música]

[NARRADORA:] Justo después de nacer, un análisis de sangre de rutina reveló que Ceniya Harris tiene la mutación genética causante de la anemia falciforme.

[CRISTAL KELLEY:] Fue muy duro. Lloré. Estaba nerviosa. Tengo familiares que tienen esa enfermedad y les he visto sufrir muchas crisis y hospitalizaciones. Estaba destrozada.

[CLIFTON HARRIS:] Tengo que estar a su lado y decirle: “Todo estará bien, todo saldrá bien”. Y luego entraba a la casa y... Sí, pero...

[KELLEY:] Sí, nos sentimos impotentes.

[NARRADORA:] Aproximadamente 100,000 estadounidenses padecen anemia falciforme. Mundialmente, afecta a millones de personas de distintos países y orígenes.

[FREDA LEWIS-HALL:] Una paciente me dijo una vez... Yo le dije “Sabes, esta enfermedad es muy rara. Solo afecta a alrededor del 3% de la población”. Me dio una palmadita en la mano y me contestó: “Cariño, si me afecta a mí, es al 100%”.

[NARRADORA:] La causa de la anemia falciforme se remonta a un solo gen. El gen *HBB* codifica para una subunidad de la hemoglobina, una proteína importante de los glóbulos rojos. Un cambio en el gen *HBB* resulta en una hemoglobina mutada que hace que las células se vuelvan rígidas y deformes.

[NARRADORA:] Cada uno de los padres de Ceniya tiene una copia de la mutación, así que Ceniya heredó dos copias, una de cada progenitor. Los individuos con dos copias de la mutación tienen, en su mayoría, células sanguíneas falciformes que suelen obstruir los vasos sanguíneos pequeños, cortando la circulación de los tejidos y provocando dolor.

[NARRADORA:] Ingrid Ortiz, de 21 años, padece frecuentes crisis de dolor.

[MATT HEENEY:] Es el tipo de dolor que uno siente cuando se fractura un hueso. A algunos pacientes les va muy bien por años y después tienen otros años muy difíciles, con complicaciones o acumulación de daño orgánico crónico de órganos, como Ingrid, por un ejemplo. En el último año, le han hecho más de quince transfusiones de sangre.

[NARRADORA:] Durante años, los dolores articulares y musculares le han pasado factura.

[INGRID ORTIZ:] Tenía 16 años cuando empecé a tener crisis de dolor. Cada dos semanas, tengo dolor. Un dolor agudo y constante.

[NARRADORA:] Fue el dolor en la cadera lo que la obligó a dejar de ser animadora. Eventualmente, tuvo que operarse.

[ORTIZ:] Casi no me gradúo. Estuve a punto de no ir al baile de graduación. Planeaba ir a la universidad, pero no pude ir al primer semestre en septiembre, porque fue cuando tuvieron que operarme otra vez de la cadera.

[NARRADORA:] A algunos pacientes con anemia falciforme se les puede ayudar con un trasplante de médula ósea, pero solo si encuentran un donante compatible. Ingrid no lo ha encontrado.

[HEENEY:] Sin donantes compatibles, que es lo que ocurre en la mayoría de los pacientes, realmente no existe una cura.

[NARRADORA:] A diferencia de Ingrid, Ceniya nunca ha tenido ni un solo síntoma.

[KELLEY:] Honestamente, muchas veces nos olvidamos de que la tiene, porque no ha sufrido ninguna complicación.

[NARRADORA:] ¿Por qué la experiencia de Ceniya es tan diferente a la de Ingrid? La respuesta se remonta a cuando estaba en el vientre de su madre.

[NARRADORA:] Sin aire que respirar, los fetos deben obtener oxígeno de la sangre de su madre. Para ello, producen una forma especial de hemoglobina que puede extraer oxígeno del torrente sanguíneo de la madre. Después de nacer, los bebés empiezan a producir hemoglobina adulta. Alrededor de los seis meses de edad, la producción de hemoglobina fetal se desactiva. Una mutación en la hemoglobina adulta provoca la anemia falciforme. Tanto Ingrid como Ceniya tienen esta mutación.

[NARRADORA:] El secreto de la sorprendente buena salud de Ceniya es que tiene una segunda mutación. Esta mutación mantiene activada su producción de hemoglobina fetal. La hemoglobina adulta de Ceniya no funciona correctamente, pero como sigue produciendo hemoglobina fetal, no sufre los mismos síntomas que Ingrid. Personas como Ceniya sugieren que podría haber alternativas para un nuevo enfoque terapéutico.

[HEENEY:] Si pudiéramos hacer que los pacientes volvieran a producir hemoglobina fetal, muchas de las complicaciones, si no es que todas, mejorarían.

[NARRADORA:] La comunidad científica está trabajando para desarrollar un tratamiento que vuelva a activar la hemoglobina fetal. Para probarlo necesitarán pacientes voluntarios como Ingrid.

[ORTIZ:] Hola.

[MATT HEENEY:] ¿Cómo has estado? Sabes, esta es una terapia nueva. Hará falta alguien valiente, quizás como tú...

[INGRID ORTIZ:] Sí.

[MATT HEENEY:] ...que esté interesado en hacer algo así.

[NARRADORA:] A partir de 2019, se están llevando a cabo ensayos clínicos para determinar si esta estrategia puede utilizarse para aumentar la producción de hemoglobina fetal y tratar con éxito la enfermedad.

[FREDA LEWIS:] Lo que está pasando ahora es simplemente extraordinario, porque da esperanza a los pacientes, a sus familias y a comunidades enteras que nunca la habrían tenido, así que este es un punto decisivo asombroso.

[música]