

Por primera vez se usó un tratamiento basado en CRISPR de forma personalizada:

Niño con enfermedad rara mejora gracias a terapia de edición genética

La guagua, de nueve meses y medio, nació con un mal genético incurable, pero recibió un tratamiento diseñado para él que modificó su ADN. Ahora está sano y bajo seguimiento.

JANINA MARCANO

Un niño nacido con una enfermedad metabólica rara se convirtió en el primero del mundo en recibir una terapia experimental y personalizada basada en edición genética CRISPR, tratamiento al que ha respondido positivamente, aunque se necesita un seguimiento más prolongado para evaluar plenamente sus beneficios.

El niño, identificado como KJ en un artículo publicado en The New England Journal of Medicine, nació con deficiencia grave de Carbamoyl fosfato sintetasa 1 (CPS1), una enfermedad genética incurable en la que el cuerpo no puede eliminar adecuadamente el amoníaco debido a la ausencia de una enzima clave del hígado.

Los pacientes que la padecen, solo uno de cada 1,3 millones de personas, suelen recibir un trasplante de hígado. Pero muchas veces los niños son muy pequeños para enfrentar la intervención y empiezan a sufrir fallas en el órgano.

Para este caso, un equipo del Hospital de Niños de Filadelfia (EE.UU.) creó una terapia génica personalizada de forma urgente, en solo seis meses desde el diagnóstico de KJ hasta su aprobación regulatoria para la aplicación.

La medicina, que se administró por medio de una infusión intravenosa, modificó de forma precisa su ADN para corregir la mutación que le hacía enfermar. La guagua, que recibió la primera dosis el pasado febrero, cuando tenía entre seis y siete meses, fue tratada con éxito en el Hospital Infantil de Filadelfia y ahora "está creciendo bien y mejorando", indicó el centro médico.

CRISPR, la técnica en la que se basó el tratamiento, es una tecnología avanzada de edición de genes que permite realizar cambios precisos en el ADN dentro de las células vivas. Y este es el



KJ junto a parte del equipo médico que desarrolló su tratamiento. Ahora está sano y cumpliendo hitos del desarrollo, según el Hospital Infantil de Filadelfia.

primer caso conocido de un medicamento personalizado basado en esta técnica, el cual se diseñó de modo que los cambios solo afectaran al pequeño y no a sus descendientes.

Para Esteban San Martín, médico genetista de Clínica Alemana, el avance "abre la puerta al desarrollo de terapias personalizadas contra muchas enfermedades raras".

San Martín explica que los médicos a cargo de este caso "demostraron que pudieron generar

una metodología para crear un tratamiento específico para la alteración genética de un paciente. En este caso, el de uno con una enfermedad metabólica que tiene que ver con la disminución de la función de una proteína, y de ese tipo de enfermedades raras hay muchas más".

La tecnología CRISPR ya había sido reconocida por su potencial terapéutico, "pero este caso representa un salto clínico concreto", aunque todavía con resultados preliminares, señala.

Por eso San Martín cree que los resultados deben tomarse con cautela. "El paciente ahora está en seguimiento, y será necesario observar su evolución a largo plazo para confirmar la efectividad y seguridad de la terapia".

Rebecca Ahrens-Nicklas, especialista del Hospital Infantil de Filadelfia y una de las firmantes del artículo sobre el caso, destacó: "Aunque KJ necesitará un seguimiento cuidadoso durante el resto de su vida, nuestros resultados iniciales son bastante prometedores".

KJ pasó los primeros seis meses de su vida en el hospital sujeto a una dieta muy restrictiva; y ese fue el tiempo que tardó el equipo en diseñar una terapia administrada por nanopartículas lipídicas en el hígado para corregir la enzima defectuosa en su organismo.

Tras la dosis inicial, recibió otras dos en marzo y abril sin efectos secundarios graves y, en el poco tiempo transcurrido, ha tolerado un aumento de las proteínas alimentarias y ha necesitado menos medicación, señaló el hospital.

Además, ha podido recuperarse de algunas enfermedades típicas de la infancia, como el rinovirus. El equipo espera que este niño "sea el primero de muchos que se benefician de una metodología que puede adaptarse a las necesidades" de cada uno, apuntó Ahrens-Nicklas.