

Fecha: 22-05-2025

Fuente: The Clinic

Título: **La historia del bebé KJ Muldoon podría cambiar el combate a las enfermedades raras: se podría tratar la enfermedad de Duchenne**

Link: <https://www.theclinic.cl/2025/05/22/la-historia-del-bebe-kj-muldoon-podria-cambiar-el-combate-a-las-enfermedades-raras-se-podria-tratar-la-enfermedad-de-duchenne/>

Visitas: 63.339

VPE: 275.842

Favorabilidad: ☐ No Definida

El pequeño KJ Muldoon se convirtió en el primer paciente humano en recibir un tratamiento de edición de genes personalizados, abriendo la puerta para el tratamiento de las llamadas enfermedades raras o huérfanas. <p> El pequeño KJ Muldoon es el primer bebé curado con un tratamiento personalizado de edición de genes, que podría ser la esperanza para aquellas guaguas que sufren de enfermedades raras. La historia de JK comenzó tras ser diagnosticado con deficiencia de carbamil-fosfato sintetasa (CPS1, por su sigla en inglés). </p> <p> El tratamiento de JK está basado en años de investigación científica llamado CRISPR. Esto consiste en modificar solo una letra exacta del ADN que está de manera incorrecta. </p> <p> El doctor Pablo Alarcón, de la sección de Genética del Hospital Clínico Universidad de Chile, explicó a The Clinic que se trata de “un tratamiento de edición génica. Consiste en editar, vale decir, cambiar una variante genética en una célula, en este caso en una persona. Que esa variante promueve una falla o altera la función normal de ese gen y el objetivo es cambiarlo por un gen que funcione. Darle un funcionamiento normal para poder curar o hacer un tratamiento a la enfermedad corrigiendo el error que tiene. En eso consiste una terapia génica.

En este caso, específicamente una edición génica”. </p> <p> Alarcón recalca que “la edición génica se viene haciendo desde hace años de manera de investigación y clínica con distintas tecnologías, pero particularmente se descubrió una nueva tecnología, que se llama CRISPR. Esta tecnología, lo que tiene es que es mucho más específica que todas las técnicas históricamente usadas en ingeniería genética y edición génica. La tecnología CRISPR se viene usando de hace años en otras áreas. Por ejemplo, en todo lo que es ingeniería genética vegetal, bacteriana. Modificando vegetales, alimentos, porque es mucho más fácil de realizar, más abordable”. </p> <p> powered by</p> <p> El pequeño KJ Muldoon</p> <p> Según detalla The New York Times, el pequeño KJ Muldoon se convirtió en el primer paciente humano en recibir un tratamiento de edición de genes personalizados. Recibió una infusión hecha solo para él, diseñada para corregir la mutación que estaba incorrecta. </p> <p> La enfermedad con la que nació KJ está causada por la incapacidad de su organismo para eliminar el amoníaco, que se acumula en la sangre y pasa al cerebro.

Vivía en el hospital hasta que los científicos construyeron la edición de genes personalizada para su caso Fue el 25 de febrero cuando el bebé recibió una primera dosis, la que fue muy baja porque nadie sabía como respondería al tratamiento. La segunda dosis fue aplicada 22 días después. Y hace menos de un mes recibió la tercera. </p> <p> El especialista de la Universidad de Chile, afirmó que lo que lo hace revolucionario a este tratamiento “es la especificidad. Porque uno puede específicamente ir a modificar un nucleótido específico en el genoma. Ya no es ir a modificar una región completa, sino que uno puede ir específicamente a un cambio puntual.

Eso es lo particular a diferencia de tecnologías anteriores”. </p> <p> El tratamiento CRISPR</p> <p> La académica de la Escuela de Obstetricia y Neonatología UDP, Julieta Aránguiz, añadió que “la reciente aplicación de la tecnología de edición genética CRISPR para tratar a un lactante con una enfermedad metabólica rara, representa un avance significativo en la medicina personalizada que ha capturado la atención de la comunidad científica y de quienes trabajamos en salud desde una perspectiva integral, ética y social.

Lo revolucionario de esta técnica de ingeniería genética es debido a que permite corregir y editar el genoma de cualquier célula lográndose una terapia, empujando los límites de lo que creíamos posible”. </p> <p> “Se trata de un tratamiento basado en edición genética utilizando CRISPR (Repeticiones Palindrómicas Cortas Agrupadas y Regularmente interespaciadas) la cual permite modificar directamente la secuencia de ADN en el cuerpo del paciente. L a herramienta CRISPR fue administrada al bebé utilizando nanopartículas lipídicas que transportaron el sistema de edición genética directamente al hígado. Una vez allí, el CRISPR corrigió la mutación en el gen CPS1, permitiendo que el hígado produjera la enzima necesaria para descomponer adecuadamente las proteínas y eliminar el amoníaco del cuerpo a través de la orina.

Lo anterior permitió prescindir de un trasplante de hígado eventualmente”, añade. </p> <p> ¿Qué otras enfermedades se pueden tratar?</p> <p> Alarcón apunta que “lo primero que hay que entender es que la tecnología sirve para modificar posiciones en el genoma. Pero el objetivo va a ser modificar una posición. Para enfermedades que se llaman monogénicas o también conocidas como mendelianas. Esto quiere decir, que solo un gen alterado es el responsable de la enfermedad. En general, estas enfermedades son causadas por un gen que tiene variantes patogénicas o mutaciones. Mi servicio responde a una enfermedad que está causada por muchos genes. Si una enfermedad está causada por muchos genes, habría que ir a modificar 100 a 500 genes y eso sería imposible por el momento.”

La historia del bebé KJ Muldoon podría cambiar el combate a las enfermedades raras: se podría tratar la enfermedad de Duchenne

perovic, 22 de mayo de 2025, Faerrie; The Clinic



El pequeño KJ Muldoon se convirtió en el primer paciente humano en recibir un tratamiento de edición de genes personalizados, abriendo la puerta para el tratamiento de las llamadas enfermedades raras o huérfanas.

El pequeño KJ Muldoon es el primer bebé curado con un tratamiento personalizado de edición de genes, que podría ser la esperanza para aquellas guaguas que sufren de enfermedades raras. La historia de JK comenzó tras ser diagnosticado con deficiencia de carbamil-fosfato sintetasa (CPS1, por su sigla en inglés).

El tratamiento de JK está basado en años de investigación científica llamado CRISPR. Esto consiste en modificar solo una letra exacta del ADN que está de manera incorrecta.

El doctor Pablo Alarcón, de la sección de Genética del Hospital Clínico Universidad de Chile, explicó a The Clinic que se trata de “un tratamiento de edición génica. Consiste en editar, vale decir, cambiar una variante genética en una célula, en este caso en una persona. Que esa variante promueve una falla o altera la función normal de ese gen y el objetivo es cambiarlo por un gen que funcione. Darle un funcionamiento normal para poder curar o hacer un tratamiento a la enfermedad corrigiendo el error que tiene. En eso consiste una terapia génica. En este caso, específicamente una edición génica”.

Añade también que “la edición génica se viene haciendo desde hace años de manera de investigación y clínica con distintas tecnologías, pero particularmente se descubrió una nueva tecnología, que se llama CRISPR. Esta tecnología, lo que tiene es que es mucho más específica que todas las técnicas históricamente usadas en ingeniería genética y edición génica. La tecnología CRISPR se viene usando de hace años en otras áreas. Por ejemplo, en todo lo que es ingeniería genética vegetal, bacteriana. Modificando vegetales, alimentos, porque es mucho más fácil de realizar, más abordable”.

powered by

El pequeño KJ Muldoon

Según detalla The New York Times, el pequeño KJ Muldoon se convirtió en el primer paciente humano en recibir un tratamiento de edición de genes personalizados. Recibió una infusión hecha solo para él, diseñada para corregir la mutación que estaba incorrecta.

La enfermedad con la que nació KJ está causada por la incapacidad de su organismo para eliminar el amoníaco, que se acumula en la sangre y pasa al cerebro. Vivía en el hospital hasta que los científicos construyeron la edición de genes personalizada para su caso. Fue el 25 de febrero cuando el bebé recibió una primera dosis, la que fue muy baja porque nadie sabía como respondería al tratamiento. La segunda dosis fue aplicada 22 días después. Y hace menos de un mes recibió la tercera.

El especialista de la Universidad de Chile, afirmó que lo que lo hace revolucionario a este tratamiento “es la especificidad. Porque uno puede específicamente ir a modificar un nucleótido específico en el genoma. Ya no es ir a modificar una región completa, sino que uno puede ir específicamente a un cambio puntual. Eso es lo particular a diferencia de tecnologías anteriores”.

El tratamiento CRISPR

La académica de la Escuela de Obstetricia y Neonatología UDP, Julieta Aránguiz, añadió que “la reciente aplicación de la tecnología de edición genética CRISPR para tratar a un lactante con una enfermedad metabólica rara, representa un avance significativo en la medicina personalizada que ha capturado la atención de la comunidad científica y de quienes trabajamos en salud desde una perspectiva integral, ética y social. Lo revolucionario de esta técnica de ingeniería genética es debido a que permite corregir y editar el genoma de cualquier célula lográndose una terapia, empujando los límites de lo que creíamos posible”.

“Se trata de un tratamiento basado en edición genética utilizando CRISPR (Repeticiones Palindrómicas Cortas Agrupadas y Regularmente interespaciadas) la cual permite modificar directamente la secuencia de ADN en el cuerpo del paciente. La herramienta CRISPR fue administrada al bebé utilizando nanopartículas lipídicas que transportaron el sistema de edición genética directamente al hígado. Una vez allí, el CRISPR corrigió la mutación en el gen CPS1, permitiendo que el hígado produjera la enzima necesaria para descomponer adecuadamente las proteínas y eliminar el amoníaco del cuerpo a través de la orina. Lo anterior permitió prescindir de un trasplante de hígado eventualmente”, añade.

¿Qué otras enfermedades se pueden tratar?

Alarcón apunta que “lo primero que hay que entender es que la tecnología sirve para modificar posiciones en el genoma. Pero el objetivo va a ser modificar una posición. Para enfermedades que se llaman monogénicas o también conocidas como mendelianas. Esto quiere decir, que solo un gen alterado es el responsable de la enfermedad. En general, estas enfermedades son causadas por un gen que tiene variantes patogénicas o mutaciones. Mi servicio responde a una enfermedad que está causada por muchos genes. Si una enfermedad está causada por muchos genes, habría que ir a modificar 100 a 500 genes y eso sería imposible por el momento.”

“Se llaman enfermedades monogénicas o mendelianas, específicamente hay muchos tipos. Enfermedades mendelianas conocidas como la enfermedad de Duchenne, otro tipo de enfermedad sería: errores innatos de metabolismo. Específicamente, la enfermedad que se trata consiste en una enfermedad monogénica dentro del grupo de los errores innatos del metabolismo”, añade.

En ese punto, Aránguiz señala afirmando se pueden tratar “muchas enfermedades pero primero si hubiéramos podido ser algo de edición, un ensayo, en Chile para llevar a cabo investigaciones de este calibre existen desafíos importantes como son infraestructura y financiamiento adecuado, por mencionar algunos”.

Los dilemas éticos

Alarcón apunta a que “al estar modificando genes, hay una cuestión ética sobre qué genes vamos a querer modificar. Vamos a modificar genes de enfermedades, comunes, simples, que pueden ser tratados de otra manera, más barato o también como a modificar genes que son causas de enfermedades, pero que tienen fines ambiguos o fines de apoyo de un rendimiento intelectual, social, etc. En eso hay una parte ética que debería haber un marco regulatorio sobre qué genes modificar y a”.

En todo, Aránguiz indica que “tengo toda conciencia en base experimental implica que no eficacia y seguridad lo más importante es validar para su uso generalizado y como desarrollo de ensayos a largo plazo. Por eso surge una reflexión profunda sobre justicia, imparcialidad y límites éticos”.

responsable de la enfermedad. En general, estas enfermedades son causadas por un gen que tiene variantes patogénicas o mutaciones. No serviría ocuparlo en una enfermedad que esté causada por muchos genes.

Si una enfermedad está causada por muchos genes, habría que ir a modificar 300 ó 500 genes y eso sería imposible por el momento". </p> <p> “Se llaman enfermedades monogénicas o mendelianas, específicamente hay muchos tipos. Enfermedades mendelianas conocidas existe la enfermedad de Duchenne, otro tipo de enfermedad serían errores innatos de metabolismo.

Específicamente, la enfermedad que se trató consiste en una enfermedad monogénica dentro del grupo de los errores innatos del metabolismo”, detalla. </p>

<p> En ese punto, Aránguiz coincide afirmando se pueden tratar “ muchas enfermedades poco comunes o huérfanas podrían ser objeto de estudio, sin embargo, en Chile para llevar a cabo investigaciones de este calibre existen desafíos importantes como son infraestructura y financiamiento adecuado, por mencionar algunos”. </p> <p> Los dilemas éticos</p> <p> Alarcón apunta a que “ al estar modificando genes, hay una cuestión ética sobre qué genes vamos a querer modificar.

Vamos a modificar genes de enfermedades, comunes, simples, que pueden ser tratadas de otra manera, más baratas o también vamos a modificar genes que no causan enfermedades, pero que tienen fines estéticos o fines de mejora de un rendimiento intelectual, social, etc.

En eso hay una parte ética que debería haber un marco regulatorio sobre qué genes modificar o no”. </p> <p> En tanto, Aránguiz indica que “como todo procedimiento en fase experimental implica que su eficacia y seguridad no están completamente validadas para su uso generalizado y existe desconocimiento de riesgos a largo plazo. Por ello exige una reflexión profunda sobre justicia, responsabilidad y límites ético”. </p>