

Fecha: 22-05-2025 Visitas: 63.339 Favorabilidad: No Definida Fuente: The Clinic VPE: 275.842

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

Duchenne

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/

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". 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". 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 v 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

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

ra, 22 de rasyo de 2525, Foerde: The Clinic



atremés la juenta pare el tigarimento de las termanas enfermedades que a fundamenta. El poquente KJ finalmen se el preme trade cuados con un statemento personalitados de edicios de genera represenza para sepelhal presponso que unten os entermedades nosas. La finalme de JA comerció tras sin deficioncia de certamol-formas sintensas (KPSL) por su sigle en regita).

El dador Passo, Naciono, de la secución de Constitua del Scaudal Estimo Universidad de Esta-"un trabellemo de veliciar genica. Conquie en editar, que decir, santiair uno materiar genetica en una cabila, en ede capo el una persona. Que esa celatras provisses una telizo cabes la tracción coma de ses gen y el eliperica di confesiono, por que handono. Dato el trabellemo en como para puede en una e facción un trabellemo en las confesionadas compando al error que tene. En esa contesso esa templa gárima. En este caso, suporticioneres una estade gárima.

ne skultu stat elipectico que todan las Wolsow Institutioneria usudas en sigenierio geneta y edicate genera. La b CPSSPT se pene usosali de baco arbo el cóles áresa. Por operado, en todo to que en sigeneria genetica vegeta, to Modificatats vegetales, alleverass, porque es mucho más facil de caelloss, más absertable

Ci perperie ICI Male

El expensiole de la Universidad de Clafe, décret que la que la base municipalente a crea balancem. Per la expenificativa F

## Disservines CROPS

Lo académica de la Escuela de Disservos y Neuroschigia UDP, Johan Animpio , alladó que lla recorne aplicación

Se tops de la trapasiero basado ar edición peratica aticado (2009) Pegenciones Palindroscas Cottas Apopadas y product in cost pre-parameteris el totto utilizando namipone. Lina vez alli, el CRISTO comple in materia pre-parameteris del productor productor allectadorismo los policies. sancia de Afril en el cuerzo nel

## Our street enforcement and popular transfer

Absolv saures and 'to provinc due hav buy on de Pala sette Sed . To

aci entre la entermeter de Ouchonne, otra tipo de entermetari seriar encen innace de metabolismo. Elgestis mediari para la trati compete un una entermediari nomigónica donns del grups de los priodos enteres del metal

estis alterorais se pueden lesse " escribo anti-espi, er Etile para llevar a salo investigaciones amento adescaldo, por meniconas algunes".

Alancim apunta a que 1 al sotar medificando penes, has una cuestión eltos sobre que genes namos a queser m

Dis bato. Astronal solice cue "cario tida provintando en Dan experimental metra lue os eficacia o especial di

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. 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". "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. 
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". 
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 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". 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".