

**INVESTIGACIÓN** LOS TRABAJOS SE CENTRAN EN ENFERMEDADES MONOGENICAS, COMO AMAUROSIS DE LEBER Y ADRENOLEUCODISTROFIA

La terapia génica irrumpe con fuerza en 2009

→ Este año el cambio climático y el descubrimiento del esqueleto más antiguo de la tierra han tomado el protagonismo en los acontecimientos del año que destaca *Science*. En ciencia ha habido una mención a los

trabajos con terapia génica, en tres enfermedades monogénicas, y en el aumento de la esperanza de vida. Los editores de la revista no se han olvidado de uno de los protagonistas del año: el H1N1.

■ C. Simón Vázquez

Science publica los grandes logros innovadores de 2009. El primero es el descubrimiento del esqueleto de *Ar-di*, que ha cambiado la forma de pensar sobre la evolución humana temprana y supone la culminación de quince años de investigación de más de 47 científicos de nueve países que analizaron 15.000 muestras de animales y de plantas fosilizadas.

En el campo científico, el área destacada ha sido el resurgimiento de la terapia génica. Este año se han publicado varios trabajos en terapia génica en amaurosis congénita de Leber, en adrenoleucodistrofia asociada al X y en inmunodeficiencia combinada grave, los denominados *niños burbuja*.

La terapia génica consiste en reparar las células malfuncionantes *remendando* su ADN, lo que ofrece una alternativa en enfermedades causadas por un solo gen. Dos grupos de investigadores, uno británico y el otro estadounidense, inyectaron en el ojo dañado por amaurosis un virus que porta el gen que codifica una enzima necesaria para la sensibilidad a la luz. En el primer estudio se consiguió mejorar la sensibilidad a la luz en doce pacientes con ceguera parcial. Cuatro niños lograron la suficiente visión para realizar deporte y dejar de recibir ayuda especial.

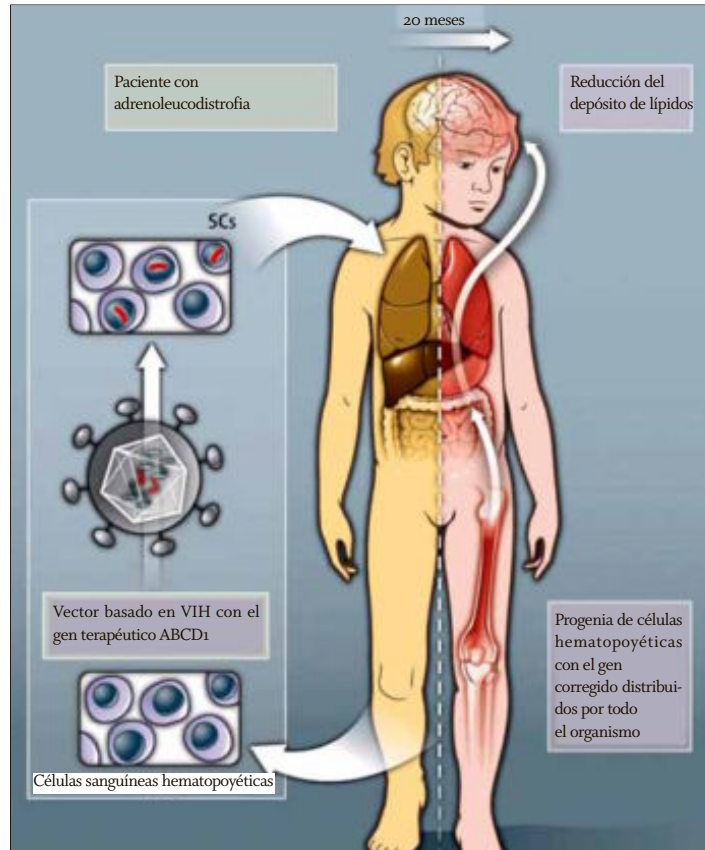
Los trabajos en adrenoleu-

La terapia génica consigue reparar las células 'remendando' su ADN, lo que es una alternativa en enfermedades monogénicas

Hace unos años se tuvieron que detener los ensayos con terapia génica porque varios niños tratados desarrollaron leucemia y otro murió

codistrofia asociada al X también son positivos. Se trata de una alteración cerebral que mata a los niños antes de que lleguen a la adolescencia.

Un equipo francés implantó el gen correcto en las células sanguíneas de dos niños de siete años con adrenoleucodistrofia asociada al X y algunas células empezaron a producir la proteína alterada y, aparentemente, migraron a sus cerebros. A los dos años, el daño propio de la enfermedad se paró. El trabajo es el primero que utilizó un VIH alterado para introducir los genes correctos en las células, ya que este vector es menos propenso que los otros virus empleados a provocar cáncer. La inmunodeficiencia combinada grave se debe a la ausencia de la desaminasa



Proceso de la terapia génica para curar la adrenoleucodistrofia asociada al X.

de adenosina. Un grupo italiano llevó a cabo este año un estudio con niños de ocho años con la enfermedad. Ocho de los diez pacientes tratados no necesitaron terapia de reemplazo enzimático y llevan una vida

prácticamente normal. No se produjeron efectos adversos en los pacientes tratados. Hay que recordar que hace unos años se tuvieron que detener los ensayos porque varios niños tratados desarrollaron leucemia y otro

murió. Ante los resultados de estos trabajos que han visto la luz este año hay otras enfermedades genéticas que se podrán beneficiar de la terapia génica.

■ (*Science* 2009; 326: 1.598-1.607).

LO QUE VIENE

Células iPS: El año pasado fueron las estrellas. Utilizando los mismos métodos se han logrado desarrollar células inducidas de pacientes que permiten estudiar una enfermedad concreta. De hecho, ya hay de diabetes tipo 1, de Parkinson y de más de una docena de enfermedades. En 2010 se seguirá por este camino.

Estudios de exomas: El año que viene se podrá secuenciar el ADN que codifica proteínas de miles de genomas, que mostrarán las causas genéticas de muchas enfermedades.

También ayudarán a explicar algunos puntos de los estudios de asociación genética, en los que se emplean los chip de ADN para estudiar los marcadores de riesgo para desarrollar ciertas patologías.

La bioquímica del cáncer: La glicólisis de las células cancerígenas copará muchas de las reuniones científicas, los planes de negocio de varias empresas biotecnológicas y será el objetivo principal de algunos ensayos clínicos.