



Universidad del sureste  
Campus Comitán  
Lic. Medicina humana.



Mauricio Antonio Pérez Hernández.

Biología Molecular.

Dr. Cancino García Andrés Alonso

**Ensayo de Terapia Génica.**

4ªA

La terapia génica es un campo innovador y prometedor dentro de la medicina moderna que busca tratar o prevenir enfermedades mediante la modificación del material genético de las células del paciente. A través de diversas técnicas, se introduce, altera o elimina genes específicos en las células del cuerpo con el objetivo de corregir defectos genéticos que causan enfermedades. Este enfoque no solo se centra en tratar los síntomas, sino en abordar la raíz del problema a nivel molecular, lo que podría ofrecer soluciones duraderas o incluso curativas para patologías que antes no tenían tratamiento efectivo. Una de las principales aplicaciones de la terapia génica es el tratamiento de enfermedades raras y genéticas, como la fibrosis quística, la hemofilia o ciertos tipos de cáncer. Sin embargo, su potencial es aún más amplio, y se están investigando nuevas terapias para afecciones como las enfermedades cardiovasculares, neurodegenerativas y trastornos metabólicos. Aunque la terapia génica ha logrado avances significativos en las últimas décadas, todavía enfrenta desafíos técnicos, éticos y de seguridad, lo que requiere una cuidadosa regulación y más investigación para garantizar su efectividad y seguridad a largo plazo. En resumen, la terapia génica representa una de las fronteras más emocionantes de la medicina, con el potencial de revolucionar el tratamiento de muchas enfermedades hereditarias y adquiridas. Una de las principales ventajas de esta terapia es su capacidad para tratar enfermedades que anteriormente eran incurables, especialmente aquellas causadas por mutaciones en genes específicos. Por ejemplo, en el caso de la distrofia muscular de Duchenne, una enfermedad genética que afecta a los músculos, la terapia génica ha mostrado resultados prometedores al introducir genes que pueden generar una proteína muscular que el cuerpo del paciente no puede producir de manera natural. De igual forma, en enfermedades como la leucemia o el linfoma, se están explorando tratamientos de terapia génica donde se modifican las células del sistema inmunológico para que reconozcan y destruyan las células cancerígenas. A pesar de los avances, la terapia génica sigue siendo un campo experimental y no exento de controversia. Uno de los mayores retos es la entrega eficiente y segura del material genético a las células del paciente. Existen métodos como los vectores virales, que utilizan virus modificados para introducir el gen terapéutico en las células, pero su uso plantea riesgos, como la posible activación de respuestas inmunológicas indeseadas o incluso el riesgo de insertar el gen en un lugar incorrecto del ADN, lo que podría causar efectos secundarios graves. Además, los costos asociados con el desarrollo y la administración de estas terapias son elevados, lo que limita su accesibilidad para muchas personas.

La terapia génica es un campo emergente que promete revolucionar el tratamiento de enfermedades hasta ahora incurables, especialmente aquellas de origen genético. A medida que la ciencia y la tecnología avanzan, se están haciendo grandes cambios en la medicina, que va más allá del tratamiento de los síntomas para abordar las causas subyacentes de las enfermedades. En esencia, la terapia génica busca modificar o corregir el material genético del paciente para prevenir o tratar enfermedades que tienen un componente genético o que son causadas por defectos en el ADN. Este enfoque, hoy está siendo probado en clínicas y laboratorios de todo el mundo, con resultados cada vez más prometedores.

El fundamento de la terapia génica es relativamente sencillo: muchas enfermedades son causadas por defectos en los genes, los cuales contienen las instrucciones biológicas necesarias para el funcionamiento de las células. Estos defectos pueden ser responsables de una amplia variedad de trastornos, desde enfermedades raras y genéticas, como la fibrosis quística, hasta tipos más complejos de cáncer. La terapia génica se encarga a intervenir en este nivel molecular, mediante la introducción, modificación o eliminación de genes defectuosos, con el objetivo de restaurar la función celular normal y aliviar o curar la enfermedad. El proceso de la terapia génica puede llevarse a cabo de varias maneras.

En algunos casos, se introducen copias saludables de un gen defectuoso para que las células del paciente produzcan las proteínas necesarias para su correcto funcionamiento. En otros, se utiliza la edición genética para corregir una mutación puntual en un gen defectuoso, lo que permite que la célula recupere su función normal. La introducción de nuevas herramientas de edición genética, como CRISPR-Cas9, ha acelerado enormemente el potencial de la terapia génica, pues permite una modificación más precisa del ADN, abriendo nuevas posibilidades para el tratamiento de una amplia variedad de enfermedades.

Los principales métodos y enfoques la terapia génica implica varias estrategias, dependiendo de la enfermedad y la técnica utilizada. los métodos más comunes incluyen: sustitución de genes defectuosos: introducción de una copia sana de un gen defectuoso para corregir la función celular. un ejemplo es la terapia para la fibrosis quística, en la que se reemplaza un gen defectuoso para restaurar la función de las células pulmonares. edición genética: usando herramientas como crispr-cas9, que permiten modificar el ADN de manera precisa, los científicos pueden corregir mutaciones específicas a nivel molecular. esta técnica ha abierto nuevas puertas para tratar enfermedades que antes eran prácticamente incurables. eliminación de genes dañinos: en algunos casos, los genes que causan enfermedades deben ser eliminados para prevenir efectos nocivos. este enfoque es útil en trastornos causados por la presencia de genes mutados que alteran la función celular.

aplicaciones de la terapia génica la terapia génica ha mostrado un gran potencial en el tratamiento de diversas enfermedades, sobre todo aquellas de origen genético. algunas de las áreas más prometedoras incluyen: enfermedades hereditarias: trastornos como la hemofilia, la distrofia muscular de duchenne y la fibrosis quística son algunas de las enfermedades que más se benefician de esta técnica. la capacidad de reemplazar un gen defectuoso con uno funcional puede, en algunos casos, ofrecer una cura definitiva. cáncer: un área de gran interés es la inmunoterapia génica, donde las células del sistema inmunológico del paciente, como las células t, son modificadas genéticamente para atacar las células cancerígenas. esto ha mostrado resultados exitosos en leucemias y

linfomas, y se está ampliando a otros tipos de cáncer. trastornos metabólicos y neurodegenerativos: enfermedades como el alzheimer y el parkinson, que involucran alteraciones metabólicas o degeneración celular, también son objeto de investigación en el campo de la terapia génica. aunque estos tratamientos están en sus primeras etapas, ofrecen una perspectiva esperanzadora de intervención a nivel genético.

**Terapia génica somática:** Se dirige a las células no reproductivas del paciente, introduciendo genes funcionales para tratar enfermedades como la fibrosis quística o la hemofilia. No se transmite a la descendencia.

**Terapia génica germinal:** Modifica las células reproductivas (espermatozoides o óvulos), lo que podría prevenir enfermedades hereditarias en futuras generaciones. Este enfoque es altamente controvertido debido a sus implicaciones éticas.

**Terapia de reemplazo genético:** Consiste en introducir un gen funcional para reemplazar uno defectuoso. Se utiliza para tratar trastornos como la hemofilia o enfermedades metabólicas.

**Edición genética:** Herramientas como CRISPR-Cas9 permiten corregir mutaciones específicas en el ADN de las células, lo que abre nuevas posibilidades para tratar enfermedades complejas como la distrofia muscular de Duchenne o ciertos cánceres.

**Terapia de "knock-out":** Involucra la eliminación o inactivación de genes defectuosos que causan enfermedades, como ciertos tipos de cáncer.

**Terapia génica in vivo y ex vivo:** En la terapia in vivo, los genes modificados se introducen directamente en el cuerpo, mientras que en la ex vivo se modifican células fuera del cuerpo y luego se reintegran al paciente.

En la actualidad la dotación genética de una célula puede ser modificada mediante la introducción de un gen normal en el organismo diana que sustituya al gen defectuoso en su función; es lo que se le denomina terapia génica. Y su vez son el conjunto de técnicas que permiten vehicular secuencias de ADN o de ARN al interior de la célula diana, con el objeto de modular la expresión de determinadas proteínas que se encuentran alteradas, revirtiendo así el trastorno biológico que ello produce. Pues como se sabe la en la terapia de inserción génica o terapia génica de inserción, los genes normales pueden ser sintetizados mediante la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), a partir de ácido desoxirribonucleico (ADN) normal donado por otra persona. Otro enfoque de la terapia génica consiste en aumentar o disminuir la actividad de ciertos genes mediante el uso de sustancias químicas que modifican las reacciones químicas celulares que controlan la expresión génica. Por ejemplo, mediante el control de una reacción química llamada metilación puede alterarse la función de un gen de modo que se aumenta o se disminuye la

producción de ciertas proteínas o se producen distintos tipos de proteínas. Estos métodos se están ensayando experimentalmente para el tratamiento de ciertos tipos de cáncer.

En conclusión, la terapia génica está posicionada para transformar profundamente la medicina, no solo en el tratamiento de enfermedades complejas, sino también en la prevención y corrección de afecciones genéticas. A pesar de su enorme potencial, esta disciplina todavía enfrenta varios desafíos. La seguridad a largo plazo de los tratamientos, los costos asociados, y las implicaciones éticas de manipular el material genético humano son cuestiones que deben ser cuidadosamente consideradas. Además, aunque las tecnologías de edición genética como CRISPR están abriendo nuevas posibilidades, su uso sigue siendo objeto de rigurosos estudios y regulación para garantizar que los beneficios superen los riesgos. La terapia génica ha evolucionado como una estrategia para tratar enfermedades humanas mediante la transferencia de material genético a las células de un paciente. El objetivo de este enfoque es restaurar una función celular defectuosa, introducir una nueva función o alterar una función existente en las células del individuo. Las distintas estrategias de terapia génica se basan en tres componentes esenciales: el material genético que se va a transferir, el método utilizado para transferirlo, y el tipo de célula que recibirá ese material genético. En un principio, el foco de la terapia génica estuvo en tratar enfermedades hereditarias causadas por defectos en un solo gen, pero con el tiempo, la mayoría de los ensayos clínicos se han centrado en el tratamiento del cáncer. Un ejemplo relevante de avance en este campo es el uso de un adenovirus en China, aprobado para transferir una versión corregida del gen supresor de tumores p53, como tratamiento para ciertos tipos de cáncer. Además, a finales de los años 90, se logró tratar con éxito a niños con inmunodeficiencia combinada severa, mediante la corrección ex vivo de sus células madre hematopoyéticas. Sin embargo, aunque los resultados iniciales fueron prometedores, algunos de estos niños desarrollaron posteriormente complicaciones graves, como síndromes linfoproliferativos, debido a la activación de oncogenes en las células corregidas. A pesar de los avances, la terapia génica aún requiere mejoras en sus herramientas y enfoques para poder convertirse en una opción terapéutica de uso común. Aunque ha demostrado ser factible y útil en ciertos casos, el campo sigue enfrentando desafíos técnicos y de seguridad que deben superarse antes de que pueda integrarse de manera habitual en los tratamientos médicos.

## Bibliografía

- Angel, H. (2012). *Texto ilustrado e interactivo de biología molecular e ingeniería genética 2<sup>a</sup>da edicion*. ISBN:9788480866477: ELSEVIER.
- Harvey, L. (2023). *Biología Celular y Molecular 9<sup>o</sup>Edicion*. ISBN: 9788411061896: *Medica Panamericana*
- *Antología UDS*.