



**Mi Universidad**

**Resumen**

*Jesús Santiago Méndez Trejo*

*Cuarto parcial*

*Biología Molecular*

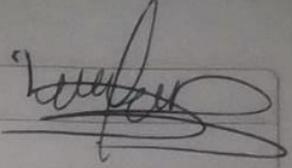
*Dra. Iris Mayela Toledo*

*Medicina humana*

*Cuarto semestre, grupo "C"*

*Comitán de Domínguez, Chiapas a 28 de junio del 2025*

17/06/23



## Terapia génica en enfermedades degenerativas

La terapia génica es la modificación de los genes de una persona para tratar o curar una enfermedad. Se realiza mediante diferentes mecanismos como: reemplazar el gen enfermo por uno sano, inactivar el gen causante de la enfermedad o introducir en el cuerpo un gen modificado. Esta terapia también se estudia para tratar enfermedades como el cáncer, enfermedades genéticas o infecciosas.

Uno de los retos más importantes en la aplicación clínica de estas terapias es conseguir fármacos que sean seguros y capaces de atravesar la barrera hematoencefálica. Se han realizado muchos estudios a lo largo de las últimas décadas con distintos tipos de terapia génica, y la mayoría se han centrado en enfermedades genéticas como la atrofia muscular espinal, la demencia frontotemporal o la enfermedad de Huntington.

Actualmente, la investigación se está enfocando en identificar nuevos vectores virales. Se trata de virus modificados, a los que se les elimina su capacidad de causar enfermedad y se utilizan como vehículos para llevar genes terapéuticos a las células humanas. También las estrategias transgénicas son objeto de estudio; se basan en diseñar ácidos nucleicos para que interactúen con los genes causantes de la enfermedad. Por otra parte se investiga cuál es la mejor vía de administración de estos fármacos, por ejemplo, si es por vía intravenosa, por vía intratecal, in-

tromuscular... La terapia génica basada en vectores virales ha obtenido resultados prometedores en la atrofia muscular espinal. Este hecho ha impulsado la investigación para el tratamiento de enfermedades neurodegenerativas como el Alzheimer, el Parkinson o la enfermedad de Huntington. La atrofia espinal muscular es una enfermedad genética que provoca daño a las neuronas motoras, en tipo de células nerviosas de la médula espinal y de la parte inferior del cerebro que controlan los movimientos de los brazos, piernas, cara, pecho, garganta y lengua. En la mayoría de los casos son la causa de la enfermedad es la supresión del gen SMN1, que codifica por la proteína SMN. Recientemente la FDA (Food and Drug Administration) aprobó tres terapias génicas que incrementan los niveles de la proteína SMN y permiten mejorar la sintomatología de los pacientes con atrofia espinal muscular.

Por otra parte, el Alzheimer, que afecta a 50 millones de personas en todo el mundo, es quizás el ejemplo más claro de enfermedad neurodegenerativa con muy pocas alternativas terapéuticas, y en la que también se investiga la terapia génica, aunque muchos ensayos clínicos con moléculas pequeñas y anticuerpos han sido decepcionantes. Los tratamientos aprobados hasta ahora solo proporcionan un alivio sintomático leve. Sin embargo, se están poniendo muchos esfuerzos en encontrar tratamien-

tos que sean capaces de modificar el curso de la enfermedad. De hecho, recientemente se ha publicado un estudio sobre un fármaco (no basado en terapia génica) que parece reducir la acumulación de placas amiloides, sin embargo hace falta mucha más investigación para probar su eficacia.

También se ha considerado al Parkinson con terapia génica. Es la enfermedad neurodegenerativa más frecuente después del Alzheimer. Los tratamientos actuales sólo ofrecen alivio sintomático, tienen efectos secundarios significativos y no detienen la progresión.