

Estudio de caso

Nuevo éxito de la terapia génica en una rara enfermedad del sistema inmunológico

El síndrome de Wiskott-Aldrich es una rara inmunodeficiencia congénita que es ligado al cromosoma X, y tiene una prevalencia estimada de 1 entre 250.000 habitantes. Es causada por mutaciones en el gen que codifica la proteína WAS (WASP) expresado en las células hematopoyéticas (Son células inmaduras que al desarrollarse se convierten en las encargadas de la formación de los componentes de la sangre y del sistema inmunológico). Esta enfermedad, que afecta principalmente a los niños, causa hemorragias, infecciones severas y recurrentes, y en algunos pacientes reacciones autoinmunes y el desarrollo de cáncer. El único tratamiento disponible en la actualidad es el trasplante de médula ósea, lo que requiere un donante compatible y puede causar complicaciones graves en sí.



Figura 1. Terapia génica

Este estudio, que está en curso, se evalúa la viabilidad y eficacia de la terapia génica en esta indicación. El artículo publicado en JAMA reporta los resultados de los primeros seis pacientes, con edades de 8 meses a 16 años, en los que el período de seguimiento permitieron la evaluación de los efectos iniciales del tratamiento.

El tratamiento consistía en recoger células madre de la sangre que llevan la anomalía genética de los pacientes (figura 35) y los corrigió en el laboratorio mediante la introducción de un gen sano WAS utilizando un vector lentiviral (son virus cuyo periodo de incubación es muy largo) desarrollado y producido por Genethon (Instituto de bioterapias, creado en 1990). Las células corregidas se reinyecta en los pacientes que en paralelo fueron tratados con quimioterapia para suprimir sus células madre defectuosas y células autoinmunes para hacer espacio para nuevas células corregidas. Después del proceso de reinyección, estas células se diferencian en las diversas líneas celulares que forman la sangre (glóbulos rojos y blancos, plaquetas).

Hasta la fecha los pacientes tratados mostraron una mejoría clínica significativa, la severa infección desapareció en todos los casos. Sin embargo, la tasa de plaquetas corregidas varía de un paciente a otro.

Fulvio Mavilio, Jefe Científico Oficial Genethon: Estamos todos muy contentos y animados por los resultados de este estudio es la primera vez que una terapia génica basada en células madre modificadas genéticamente se probó en un ensayo clínico.