

## **Spotlight: la medicina en el foco**

### **La terapia genética**

2020: una nueva década tanto para el mundo como para la Fundación CdLS. Estamos descubriendo que ahora hay más niños con el CdLS que se están sometiendo a pruebas genéticas para la variación genética que causa el CdLS. Actualmente sabemos de siete genes que pueden causar el CdLS cuando presenta una variación o mutación. Estos genes son responsables de crear algunas de las proteínas involucradas en un complejo de proteínas que se llama cohesina. El complejo de cohesina es una parte importante de la función de las células y la regulación de muchos otros genes poco después de la concepción y a lo largo de la vida. Cuando un gen del CdLS no puede crear la proteína correcta debido a una mutación específica, esto tiene un impacto en el complejo de cohesina. Debido a que el complejo de cohesina es una parte importante de la salud de las células por todo el cuerpo y empieza a tener un efecto tan temprano en la vida, el rango de los síntomas del CdLS es amplio y puede comenzar durante el embarazo. **Las pruebas genéticas para el CdLS son más complicadas que para muchas otras enfermedades.**

La investigación y la terapia genéticas son temas que surgen periódicamente para el CdLS. El tema de la genética es mucho más claro para condiciones que involucran un solo gen, teniendo un efecto específico para todas las personas con dicha enfermedad. Todos los recursos para esas enfermedades se pueden dedicar a este gen y para la búsqueda de las maneras de revertir, mejorar o eludir los efectos de las mutaciones. Por ejemplo, para la atrofia muscular espinal (AME), el gen anormal no produce una proteína, lo cual afecta directamente al músculo. El reemplazo directo del gen a través de la terapia genética mejora la función de dicho músculo, solucionando el problema principal de la AME. Sin embargo, los genes involucrados en el CdLS impactan la formación y la función de muchos sistemas del cuerpo desde los más tempranos estadios del embrión hasta al menos el primer año después del nacimiento. Por tanto, es mucho menos claro con el CdLS, debido a que muchos genes están involucrados, hay diversas mutaciones y la población de personas con el CdLS tiene un amplio rango de afectación.

Desde finales de los 90, los investigadores han llevado a cabo investigaciones sobre el CdLS y la cohesina, tanto en muestras humanas como modelos de animales. Se han realizado avances en la identificación de los genes, pero el proceso de encontrar maneras de cambiar los efectos de las mutaciones ha sido mucho más lento. Una vez que se descubren los efectos de las mutaciones de la cohesina, los investigadores pueden empezar el trabajo de revertir, mejorar o eludir dichos efectos. Muchas veces examinan los medicamentos, las enzimas, las vitaminas u otros cofactores que se usan en la población en general. Sin embargo, cada sustancia tiene que someterse a pruebas y ensayos con animales mucho antes de los ensayos con seres humanos. La investigación se encuentra actualmente



en esta etapa. Una vez que la investigación llegue a la etapa de ensayos con humanos, cada niño participante tendrá que tener resultados confirmados de una prueba genética.

También hemos preguntado a las familias cuáles son sus intereses en cuanto a tratamientos futuros. La mayoría de las familias están interesadas en los tratamientos que ayudan con las habilidades de desarrollo y de comunicación, y que mejoran el funcionamiento del sistema de órganos. También estarían interesadas en los medicamentos aprobados por la FDA (Administración de Medicamentos y Alimentos de EE. UU.) y utilizados para otros fines. Casi la mitad de las familias estarían interesadas en posibles ensayos de medicamentos o sustancias nuevos que no se encuentran actualmente en uso o no están aprobados por la FDA. Aunque podrían pasar muchos años hasta que los ensayos de tratamiento o la terapia genética estén disponibles para el CdLS, seguimos marchando hacia un futuro que los tenga.

