

# Revolución en el mundo científico: qué es el «gen personalizado» que le salvó la vida a un bebé

16/05/2025



Un bebé de 9 meses tiene un «gen personalizado» que le salvó la vida. Es el primer bebé en el mundo que se cura gracias a esta técnica. Tenía una rara enfermedad genética que solo podía curarse gracias a este avance revolucionario en la medicina.

Llamado por sus iniciales, «KJ», comenzó a manifestar problemas muy graves casi desde el nacimiento. En un principio, los médicos pensaron que podría tratarse de meningitis o una enfermedad similar. Pero los análisis mostraron algo que los sorprendió a los profesionales. Padece un trastorno genético poco común, **la deficiencia de CPS1**, que **afecta solo a uno de cada 1,3 millones de bebés.**

**Si sobrevivía, presentaría graves retrasos mentales y del desarrollo y eventualmente necesitaría un trasplante de hígado. Peor aún: la mitad de los bebés con este trastorno mueren durante la primera semana de vida.**

Entonces, los médicos del Hospital Infantil de Filadelfia ofrecieron a los padres cuidados paliativos para su bebé, una oportunidad de evitar tratamientos agresivos ante un pronóstico desalentador. Pero intentaron algo más, que dio resultado y puede cambiar la historia de la medicina.



Felicidad plena. La madre, el médico y el pequeño KJ, todos protagonistas de una solución con un «gen a medida» para curar una rara y gravísima enfermedad. (Foto: Gentileza Revista Nature)

**«KJ» se convirtió en el primer paciente de cualquier edad en recibir un tratamiento de edición genética personalizado. Se «creó» un gen específicamente diseñado para corregir su grave patología. Una mutación hecha por la ciencia para «arreglar» su gen natural, pero gravemente defectuoso.**

La operación fue un éxito, el «gen a medida» reaccionó perfectamente y **el bebé de 9 meses se curó.** Este avance tiene

el potencial de ayudar a personas con miles de otras enfermedades genéticas poco comunes.

## **Un avance que abre una nueva frontera para la medicina genética**

Este extraordinario adelanto no solo le salvó la vida a un bebé de apenas 9 meses que tenía muchísimas chances de morir antes de cumplir 1 año. La moderna técnica ocupa la nota principal del último número de la revista científica «**Nature**». Se utilizó un sistema conocido como **CRISPR** (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats) cuya traducción es: «**Repeticiones Palindrómicas Cortas Agrupadas y Regularmente Interespaciadas**».

Consiste en un sistema de defensa contra infecciones virales. **Estas secuencias están compuestas por repeticiones palindrómicas cortas** (secuencias de ADN que **se leen igual en ambas direcciones**), La **tecnología CRISPR** ha revolucionado la **edición genética**, permitiendo a los científicos **modificar el ADN de forma precisa y eficiente**. En el caso de «KJ» tomaron un gen específico y lo cambiaron solo para él, para tratar su rara enfermedad

¿Cómo funciona? Una enzima llamada **Cas9**, actúa como «**tijeras moleculares**», **para cortar el ADN en un lugar específico**. Entonces se produce una «reconfiguración específica e individual del gen afectado. Esa enzima, **Cas9**, corta el ADN afectado y lo suplanta por el «armado genéticamente» con la anomalía ya superada.

## **Un procedimiento exitoso con un bebé de 9 meses**

Esta técnica se aplicó al pequeño KJ – corría un riesgo alto de morir en pocos meses – y hubo que esperar poco tiempo para

ver los resultados. El «gen personalizado» para el bebé, cumplió a la perfección su tarea. Cambió o suplantó al que tenía la deficiencia CPS1 y en poco tiempo, los análisis demostraron que esa enfermedad potencialmente mortal se había eliminado.

El tratamiento parece haber sido eficaz, pero ahora hay que ver si puede llevarse a otras áreas de enfermedades genéticas. . El bebé KJ Muldoon, quien nació con una enfermedad genética que afectó su capacidad para metabolizar proteínas, es la **primera persona en recibir un tratamiento CRISPR a medida.**

Se encuentra bien tras recibir **tres dosis de un tratamiento de edición genética** para corregir una mutación que había afectado la capacidad de su cuerpo para procesar proteínas, según informaron sus padres a la prensa esta semana. Una técnica revolucionará en la medicina genética: el diseño de genes personalizados para trata malformaciones o enfermedades especiales, casos en cada persona.

Fuente: América 24