

Investigadores de la Universidad de Londres, en Reino Unido, han probado con éxito un nuevo tratamiento para reparar el daño molecular que causa la distrofia muscular de Duchenne, un trastorno letal que provoca desgaste muscular, dificultad para caminar y respirar, e incluso la muerte, según los resultados de un estudio que publica 'The Lancet'.

Los pacientes que sufren esta enfermedad presentan un defecto en el gen de la proteína distrofina, un componente esencial para la estructura del tejido muscular, y lo que han hecho estos investigadores es utilizar una nueva tecnología, la llamada técnica de antisentido, para reparar el daño genético y restaurar la producción de esta proteína.

En el ensayo preliminar de esta terapia, llamada AVI-4658, participaron 19 niños con distrofia muscular de Duchenne de entre 5 y 15 años, y todos ellos recibieron el fármaco durante 12 semanas, y antes y después del mismo fueron sometidos a biopsias musculares.

Según explica el autor de la investigación, Francesco Muntoni, del Centro Nueromuscular Dubowitz, del Instituto de Salud Infantil de la Universidad de Londres, los genes reciben instrucciones del código genético para producir proteínas pero, cuando hay defectos o supresiones en el código, este proceso puede quedar interrumpido.

En los pacientes con distrofia de Duchenne el fallo está en el gen que se encarga de la producción de distrofina y, para subsanar este problema, la solución ha estado en inyectar porciones de ARN de antisentido, una especie de "bisturí molecular", como explica Muntoni, con el cual se extraer una pieza del código genético para reparar la porción defectuosa.

El resultado, según asegura en declaraciones a la BBC, recogidas por Europa Press, es un gen de la distrofina más corto pero funcional.

En el estudio algunos pacientes recibieron dosis altas de la terapia y otros dosis más bajas, y los resultados mostraron que en siete de los 19, todos los que habían recibido dosis altas, se logró restaurar en algún grado la producción de distrofina.

De hecho, apunta Muntoni, "el mejor resultado fue de 20 por ciento de los niveles normales de distrofina, algo "realmente extraordinario considerando que el estudio fue sólo de 12 semanas".

PRIMER AVANCE "SIGNIFICATIVO"

"He trabajado con pacientes con distrofia muscular de Duchenne durante muchos años y ésta es la primera vez que podemos decir con confianza que hemos logrado un avance significativo en el desarrollo de un tratamiento dirigido", señala el investigador.

No obstante, reconoce que la técnica de antisentido, dirigida hacia una mutación genética específica, no será beneficiosa para todos los pacientes ya que "la segunda mutación más común afecta a un 11 por ciento de los pacientes, para lo que necesitamos otro 'bisturí molecular'".

En cualquier caso, Muntoni y su equipo reconocen que la "AVI-4658 tiene el potencial de mejorar la historia progresiva natural de distrofia muscular de Duchenne y ahora se debe investigar su efectividad en ensayos clínicos".

FUENTE: 26 Jul. (EUROPA PRESS)