

Nuestra vida, tal y como la vivimos ahora, depende en gran medida de las condiciones sanitarias en las que nos encontramos.

La medicina, que avanza sin descanso, está alargando nuestra vida, evitando el desarrollo y agravamiento de enfermedades utilizando tecnologías que hace poco eran ciencia ficción, y además mejorando la calidad de vida de las parejas, al permitirles concebir hijos de forma sencilla.

En los últimos tiempos, la medicina se está atreviendo incluso con las enfermedades más terribles, aquellas con las que se nace y que de momento no tienen una cura a base de fármacos.



Imagen 1

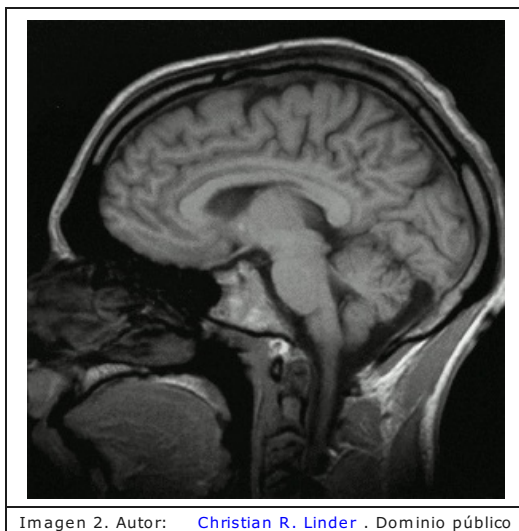


Imagen 2. Autor: [Christian R. Linder](#) . Dominio público

### 1. Reproducción asistida



Imagen 3

He leído un artículo muy interesante, donde se relaciona la salud de los bebés engendrados mediante reproducción asistida con la infertilidad de sus progenitores.

Aquí hay varios párrafos del artículo completo, que está en [esta página](#) :

# Los problemas asociados a la reproducción asistida se deben a la infertilidad de los padres

Actualizado jueves 31/07/2008 03:25 (CET)



CRISTINA G. LUCIO

MADRID.- Los bebés que nacen tras una reproducción asistida tienen un riesgo más alto de sufrir complicaciones que el resto de los niños. Algunos trabajos han apuntado que estos problemas pueden derivarse del procedimiento de concepción, sin embargo, un nuevo estudio sugiere que la clave podría estar en la infertilidad de los padres.



▲ Un recién nacido en un hospital de Manila. (Foto: REUTERS)

Los autores de esta investigación, que se publica en el último número de la revista *'The Lancet'*, compararon en un primer momento la salud de bebés nacidos de una concepción natural con la de niños engendrados tras un proceso de reproducción asistida y comprobaron que estos últimos tenían un peor pronóstico: **dos veces más posibilidades de nacer antes de término del embarazo** y casi tres de pesar menos de 1500 gramos, entre otros problemas.

Fuente: elmundo.es

Me sorprende el último dato contenido en el artículo completo: **entre el 1% y el 4% de los nacimientos en Europa se conciben por reproducción asistida**. Nunca hubiese pensado que eran tantos. Creo que debo conocer más sobre estos métodos.



## Inseminación artificial

La inseminación artificial no es más que la introducción de espermatozoides en el útero de la mujer.

Para conseguir los mejores resultados posibles, se siguen una serie de pasos:

- Se realiza en la mujer una estimulación de la ovulación mediante hormonas.
- Se recoge el semen tras cuatro días de abstinencia sexual y se seleccionan aquellos espermatozoides más idóneos para realizar la fecundación, separándolos de los demás.
- Se introducen los espermatozoides en el útero con un catéter fino.
- Sólo queda esperar hasta conocer si se ha producido el embarazo.

## Fecundación in vitro

La fecundación in vitro es bastante más elaborada y se utiliza cuando los espermatozoides no presentan calidad suficiente, los ovarios no funcionan correctamente, hay trastornos en los órganos genitales femeninos, o simplemente cuando se ha intentado la inseminación artificial varias veces sin éxito.

Los pasos en los que consiste son:

- Se comienza estimulando hormonalmente los ovarios para obtener el mayor número posible de óvulos.
- Se pincha el ovario para obtener esos óvulos; se recoge y prepara el semen, de la misma forma que en la inseminación artificial.
- Se colocan los óvulos y los espermatozoides juntos, en una placa de laboratorio, para que ocurra la fecundación, y se incuba varias horas; se verifican cuántos óvulos se han fertilizado y se han convertido en embriones.
- Se transfieren a través de la vagina varios embriones en el útero de la mujer, y sólo queda esperar a que se produzca el embarazo.
- Como se suelen producir más embriones de los que se implantan, los que no se utilizan se congelan, por si la pareja desea someterse a otro proceso de fecundación más adelante.

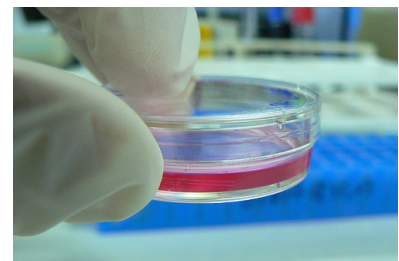


Imagen 4. Autor: [kaibara87](#) . Licencia Creative Commons

## Para saber más

Según los datos más recientes, la tasa de éxito de la fecundación in vitro es del 27%, mientras que mediante inseminación artificial es del 15%, aunque depende de muchos factores, entre ellos la edad de la mujer.

El embarazo es el largo proceso de desarrollo del feto en el útero materno, que transcurre durante aproximadamente 40 semanas, desde el momento de la última regla hasta el nacimiento.

Existen varios problemas asociados a la reproducción asistida, sobre todo **debidos a la estimulación hormonal** a la que se somete la mujer; aunque tampoco hay que olvidar la alta posibilidad de que se produzca un **embarazo múltiple**, lo que conlleva riesgos para los bebés y para la madre.



### Comprueba lo aprendido

Responde si estas cuestiones son verdaderas o falsas.

El número de embarazos conseguidos mediante técnicas de reproducción asistida es escasísimo:

Verdadero ☐ Falso ☐

La fecundación in vitro, como su nombre indica, consiste en extraer los embriones, modificarlos en el laboratorio, y reintroducirlos en la mujer:

Verdadero ☐ Falso ☐  

Los dos procedimientos de reproducción asistida comienzan con una estimulación hormonal en la mujer.

Verdadero ☐ Falso ☐

## 2. Técnicas de diagnóstico



Gran parte de las mejoras que se han producido en los últimos tiempos en la calidad de vida de las personas se deben a la revolución técnica ocurrida en los **métodos de diagnóstico**. Podemos decir que la introducción de la **imagen** en la labor de los médicos ha permitido que el conocimiento de la enfermedad haya sido espectacular, y de ahí el tratamiento.

Además, no hay que olvidar el avance que ha supuesto la detección en sangre y fluidos de una enorme cantidad de sustancias químicas, mediante **análisis bioquímicos** de laboratorio, que se han hecho rutinarios. Con la generalización de estos análisis, es muy sencillo detectar cuándo los niveles son anormales e indicativos de un trastorno específico.



Imagen 5

### Para saber más

Las técnicas de diagnóstico mediante la imagen (radiografía, ecografía, gammagrafía, TAC, RMN, PET) y la endoscopia son ya técnicas muy usadas en medicina, y en un futuro muy cercano la estrella puede ser la píldora endoscópica.

### Importante



Imagen 6

Creo que todos hemos usado radiografías, pero no sé qué diferencia hay entre unas grafías y otras... Y eso de las píldoras suena un poco a ciencia ficción.

Debo informarme bien.

Y quizá consulte a los expertos, si no lo veo claro.

## Radiografía

Una radiografía es una imagen creada sobre una placa de material fotográfico cuando incide sobre ella una radiación electromagnética de alta energía, como son los rayos X. Cuando entre la fuente y la placa se interpone un objeto, éste absorbe la radiación, dejando así un dibujo característico en la placa.

## Ecografía

Una ecografía es una técnica que utiliza sonidos de una frecuencia muy alta (no se pueden oír) para detectar y visualizar órganos internos; el sistema transmite las ondas sonoras, que se reflejan en mayor o menor proporción, recibándose ese eco y formándose a partir de él una imagen en un ordenador.

Es sencilla de hacer, de gran utilidad diagnóstica, y tiene la ventaja de que no emplea radiación de alta energía, por lo que se puede utilizar cuantas veces se desee sin peligro.

En los últimos tiempos se han desarrollado las llamadas ecografías tridimensionales, muy utilizadas en los embarazos, y que permiten tomar imágenes con sensación de volumen, tal y como una foto real, no como las ecografías, que muestran imágenes planas.

## Gammagrafía

La gammagrafía es una técnica que consiste en la obtención de una imagen de un órgano interno específico.

Se realiza de esta forma:

- A una persona se le administra una sustancia radioactiva.
- Esa sustancia es absorbida específicamente por algunos de sus tejidos, aquellos que deseamos observar.
- La radiación emitida se recoge en una imagen, de forma que se muestran claramente los órganos que han captado esa sustancia radioactiva, y se pueden comparar con patrones sanos.



## Resonancia magnética

La resonancia magnética nuclear (RMN) es una propiedad de los núcleos atómicos, que puede utilizarse para detectar y diferenciar unas sustancias de otras mediante un enorme campo magnético.

Las imágenes obtenidas mediante esta técnica son muy útiles para detectar pequeños defectos en los tejidos, que puedan indicar presencia de tumores.

Su uso no presenta ningún problema, excepto si se realiza la exploración en presencia de objetos de hierro, que pueden ser atraídos por el imán, produciendo daños en el paciente o el equipo médico.

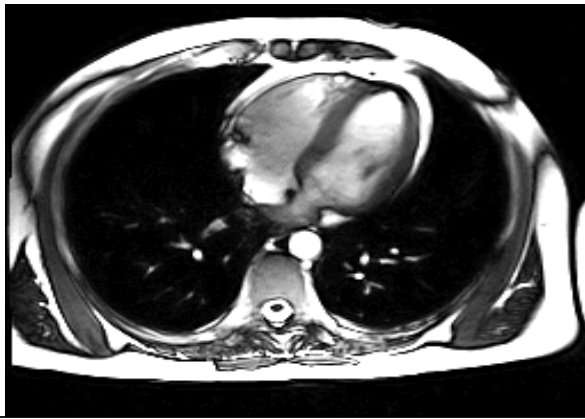


Imagen 8. Autor: [G.D. Clarke](#) . Dominio público

### Tomografía axial o TAC

La **tomografía axial computerizada (TAC)** es una técnica que viene a ser como un conjunto de radiografías de un cuerpo realizadas a varios milímetros de distancia unas de otras, de forma que se tienen imágenes como si se hubiese cortado el cuerpo en láminas.

Con estas imágenes se puede conocer con exactitud la extensión de los tumores, para así plantear los tratamientos.

Son además imágenes muy espectaculares, permitiendo la tridimensionalidad.

### Tomografía de positrones o PET

La tomografía por emisión de positrones (PET) permite obtener imágenes tridimensionales de los procesos que se están llevando a cabo de forma natural en el cuerpo.

Se introduce una sustancia radioactiva, que es absorbida específicamente por algunos tejidos, y se obtiene una imagen de esos tejidos, que aparecen muy claros si son muy activos metabólicamente, y más oscuros cuanto menos activos.

Se utiliza ampliamente para detectar un elevado metabolismo de la glucosa, que es un indicador de posible tumor, y para conocer si un tumor ya existente ha generado metástasis.

Sin embargo, en tumores iniciales, el PET no es útil, puesto que no muestra nada anormal.

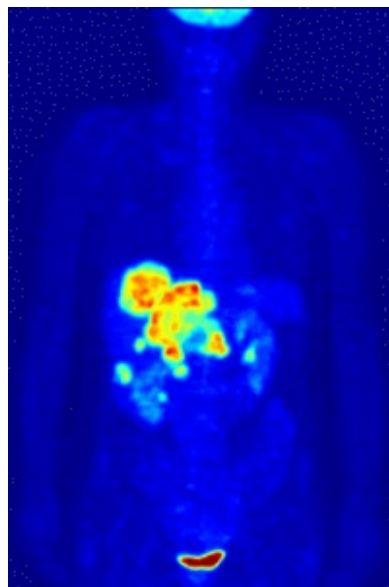


Imagen 9. Autor: [Jens Langner](#). Dominio público

*Importante*

Las píldoras o **cápsulas endoscópicas** han supuesto una revolución en el mundo de la medicina, al permitir obtener imágenes del sistema digestivo cuando está en su funcionamiento natural, porque no es necesaria ninguna anestesia, como es habitual al realizar las técnicas endoscópicas habituales (que consisten en la introducción de un tubo que en su extremo lleva una luz y una cámara, y que hay que llevar hasta el punto deseado).

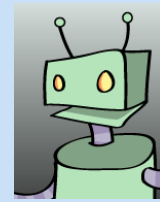
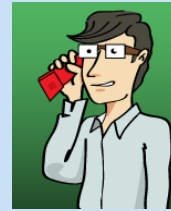
El objetivo es conseguir una cápsula que pueda liberar sustancias farmacéuticas en el instante deseado, para poder llevarlas hasta el lugar idóneo, así como el diseño de píldoras más pequeñas que puedan viajar por el torrente sanguíneo.

¿Quién sabe? Dentro de poco puede ser real eso que se ve en las películas de ciencia ficción, donde un robot se encarga de realizar todas las pruebas diagnósticas y de mantener el tratamiento bajo control.

¿A ti qué te parece, Hector27?

Muy bien, señor.

Encantado de poder ayudar, señor.



Imágenes 10 y 11.

### Comprueba lo aprendido

En función de lo visto en este apartado, contesta si las siguientes frases son verdaderas o falsas.

La revolución en la medicina se debe a las técnicas de imagen novedosas:

Verdadero ☐ Falso ☐  

Las ecografías se pueden hacer con toda la frecuencia que se desee, porque no provocan ningún daño:

Verdadero ☐ Falso ☐  

La diferencia entre el PET y el TAC consiste en que el PET forma una imagen tridimensional a partir de cortes imaginarios en el cuerpo, mientras que el TAC muestra los órganos más activos metabólicamente:

Verdadero ☐ Falso ☐

Las píldoras endoscópicas permiten observar cualquier órgano por dentro, sin necesidad de usar un tubo:

Verdadero ☐ Falso ☐  

## 3. Enfermedades genéticas



### Para saber más

Ya hemos visto que las mutaciones son cambios en la información genética, que pueden conducir a cambios en los caracteres.

Cuando las modificaciones ocurren en zonas que corresponden a genes, los cambios pueden ser importantes.

Si estas modificaciones en la información genética se transmiten **de los progenitores a los descendientes**, estamos ante una **enfermedad hereditaria**; también se puede producir una enfermedad genética si la mutación ha ocurrido en **el desarrollo del individuo**, suceso que puede darse desde el momento de la fecundación.

### Importante



Hola Lupe. Conocer la clasificación y tipos de enfermedades genéticas es muy útil.

Existen trastornos en los cromosomas, existen enfermedades en las que el error está situado en un único gen, y por último existen enfermedades o trastornos multifactoriales, donde no se puede hablar de un único punto o cromosoma donde esté situado el fallo.

Nos vemos, un abrazo.



Imagen 12

### Trastornos en los cromosomas

Estamos ante un **trastorno cromosómico** cuando el número de cromosomas en la célula no es el correcto; recuerda que cada célula humana, excepto las sexuales, contiene 46 cromosomas, que se clasifican en 23 parejas; si en el proceso de formación de los gametos se produce un error, puede producirse un óvulo o espermatozoide con más o menos de 23 cromosomas, lo que en caso de fecundación dará lugar a un embrión con trastorno cromosómico.

La forma más usual de trastorno cromosómico es la **trisomía**, en la que un cromosoma aparece en cada célula por triplicado, en lugar de por duplicado como debe ocurrir.

Veamos algunos ejemplos:

#### Trisomía del par 21, o síndrome de Down

Es la trisomía más común; los niños que la tienen presentan retraso mental, problemas de corazón y óseos, características faciales marcadas (ojos rasgados, lengua mayor de lo usual, que les provoca un lenguaje característico), etcétera.

#### Trisomías en el par de cromosomas sexuales

Existen varios tipos:

- XXY, o **síndrome de Klinefelter**; por tener cromosoma Y, el individuo que lo presenta es un varón, pero a partir de la pubertad no desarrollará los caracteres sexuales secundarios de forma normal, y son casi siempre estériles.
- XYY, o **síndrome del superhombre**; son varones que no se diferencian del resto, presentan un desarrollo psicológico y sexual normal. Hasta hace poco se creía que estaba asociado a graves trastornos de agresividad y comportamiento, pero ahora esta relación está siendo cuestionada.
- XXX, o **síndrome triple X**; las chicas con este síndrome son normales, sin diferencias con las demás.

#### Monosomía

Es otra forma de trastorno cromosómico. Se trata del XO, o **síndrome de Turner**, que es una monosomía y ocurre en chicas cuyas células tienen un único cromosoma X.



Parece relativamente sencillo, aunque supongo que lo que me cuentas es lo más básico.

Sin embargo, me temo que los **fallos genéticos situados en un solo punto** serán bastante más complicados.

¿Esto es así?

Entre las enfermedades **provocadas por un único gen**, podemos diferenciar entre las provocadas:

- Por un **gen dominante**: sólo tiene que estar presente en un cromosoma del par, porque si está provoca la enfermedad. Provocadas por un único gen dominante son:
  - **H** **ipercolesterolemia familiar**.
  - **Mal de Huntington**, una enfermedad nerviosa sin curación ni tratamiento que se manifiesta en adultos.

- O por un **gen recesivo**: el gen erróneo debe estar en los dos cromosomas del par para que se exprese la enfermedad. Entre las enfermedades producidas por genes recesivos se encuentran:

- **F** **enilcetonuria**.
- **F** **ibrosis quística**.

En el caso de que el gen esté presente en el cromosoma **X**, los **hombres serán enfermos** siempre (pues sus cromosomas sexuales son XY), mientras que las **mujeres serán portadoras** si llevan el gen en uno de sus dos cromosomas X, o **enfermas** si lo llevan en los dos.

En el cromosoma X están los genes cuyos errores provocan el **daltonismo** y la **hemofilia A**, ejemplos de enfermedades ligadas al cromosoma X.

*Importante*

La investigación en trastornos genéticos se ha desarrollado a partir de los casos que se han ido detectando, por lo que en muchos casos no se conoce gran cosa de porqué o cómo se producen o desarrollan.

Muchos de los **trastornos multifactoriales** presentan estas dificultades: al estar asociada la enfermedad a distinto número de genes, situados en distintos cromosomas, la aparición y gravedad del mal no es homogénea en las personas que la padecen.

La **espina bífida** y **algunas cardiopatías** son trastornos genéticos multifactoriales.

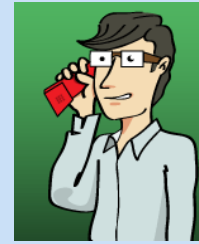


Imagen 14

## Comprueba lo aprendido

Entre los síndromes provocados por excesos de cromosomas, tenemos el síndrome llamado:

- ☐ Cromosómico.
- ☐ Dawn.
- ☐ Turner.
- ☐ Klinefelter.

### Mostrar retroalimentación

El par cromosómico que está incorrecto en el síndrome del superhombre es el:

- ☐ XX.
- ☐ XXY.
- ☐ XYY.
- ☐ XY.

### Mostrar retroalimentación

## 4. Terapia génica



Esta sí es una **noticia impactante**, que creo que Lupe debe leer detenidamente, porque viene a mostrarnos cómo será la medicina del futuro.

La he encontrado en la sección de noticias de salud de la BBC, más concretamente, [aquí](#).

Aunque está en inglés, merece la pena la explicación del antetítulo (luego te lo traduzco, Lupe):

*"Una señora de Londres dará a luz la próxima semana al primer bebé británico seleccionado para estar libre del gen alterado que provoca el cáncer de mama."*





[E-mail this to a friend](#)
[Printable version](#)

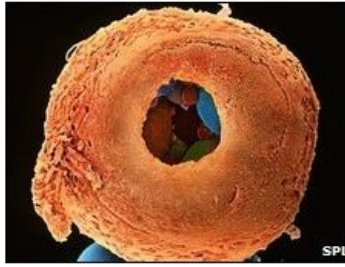
## Breast cancer gene-free baby due

**A woman from London will give birth next week to the first British baby screened to be free of an altered gene which causes breast cancer.**

Women in three generations of her husband's family have been diagnosed with the disease in their 20s.

A girl born with the altered gene would have a 50-80% chance of breast cancer - but screening can prevent this.

But one expert warned the technique would not be suitable for all couples with this disease in their family.



In PGD, a cell is taken from an eight-cell embryo for testing

Pre-implantation genetic diagnosis (PGD) involves taking a cell from an embryo at the eight-cell stage of development, when it is around three-days old, and testing it.

Using PGD to ensure a baby does not carry an altered gene which would guarantee a baby would inherit a disease such as cystic fibrosis, is well-established.

But in 2006, the Human Fertilisation and Embryology Authority said doctors could test for so-called susceptibility genes, such as BRCA1.

Everybody carries a version of these genes - in fact a properly functioning BRCA1 protein helps stop cancer before it starts - but some particular variations of the genes greatly increase the risk of cancer.

**“ It will not be suitable for everyone who has experience of breast cancer in their family ”**

Professor Peter Braude, Guy's Hospital

iSí, es una noticia que ya me hubiese gustado dar a mí! He buscado más información sobre este mismo asunto, y he encontrado esto.

En una página web encargada de recoger noticias se ha publicado un [artículo en español](#) sobre esta hazaña científica, escrito por A. Palazzesi, que introduce además algunas cuestiones éticas.

En su parte inicial podemos leer:



Imagen 16

### Nacerá el primer bebé libre de cáncer

"Esta semana nacerá en Inglaterra el hijo de una mujer que vive en Londres. No sería una gran noticia si no se tratase del primer "bebé de diseño" de Reino Unido, que fue diseñado sin el gen "BRCA1", por lo que nacerá sin el gen del cáncer de mama, ovario o próstata. Aún no se sabe si será varón o mujer.

Paul Serhal, uno de los médicos especialistas en reproducción más conocidos del mundo, del University College de Londres, ha sido el responsable de hacer viable un embrión que, de adulto, será inmune a algunas de las formas más comunes de cáncer. Concretamente el bebé, del que aún no se sabe si será varón o mujer pero nacerá en Londres esta semana, no posee el gen BRCA1 (breast cancer 1), por lo que nunca padecerá un cáncer de mama, ovario o próstata. Al menos, no de origen genético. Este gen BRCA1 está ubicado en el cromosoma 17.

Los padres del niño, cuyas identidades no han trascendido por obvios motivos de privacidad, poseen una desafortunada carga genética. El padre es portador del gen BRCA1 y al menos cuatro mujeres de su familia —su abuela, su madre, su hermana y una prima— han padecido cáncer de mama en su juventud. Las estadísticas prevén que si tuviese un hijo (o hija) por los métodos "tradicionales", tendría no menos de un 60% y hasta un 80% de posibilidades de sufrir de un cáncer de mama en algún momento de su vida. Si fuese varón, aunque no enfermase podría transmitir el maldito BRCA1 a sus descendientes."

Fuente: neoteo.com

## Importante

Como es evidente, la ciencia ha **avanzado** de tal manera que ya es posible:

- Detectar cuál o cuáles son los genes responsables de una enfermedad,
- Introducir modificaciones mediante ingeniería genética en un embrión humano,
- Provocar un embarazo natural que dé lugar a un bebé sano, que no padecerá esa enfermedad.

Se conoce como **terapia génica** a la utilización de la ingeniería genética para introducir genes externos en el contenido génico de células enfermas, con el objetivo de mejorar o erradicar por completo una enfermedad genética; se inserta un gen correcto que realizará la función del gen que estaba mal, o simplemente no estaba en las células enfermas.

## Curiosidad

Puedes conocer más sobre enfermedades tratadas mediante terapia génica en este artículo de la [Wikipedia](#).

Una de ellas, la **inmunodeficiencia severa combinada**, obliga a los niños que la padecen a vivir en una burbuja; ya en el año 2000 se publicó la introducción en bebés enfermos de células que llevaban inserto el gen correcto, y su posterior curación completa, como puedes ver en este enlace de noticias de la [BBC](#).

Existen varias enfermedades que son objeto de estudio por parte de la terapia génica:

- **Fibrosis quística**, enfermedad que hace acumular un moco denso en los órganos respiratorios y el páncreas, entre otros, y que provoca infecciones y trastornos respiratorios graves.
- Muchas **enfermedades metabólicas** de origen genético hereditario, localizadas en el hígado, y que obligan al trasplante, se están estudiando también.
- **Hemofilia**, trastorno que afecta a la coagulación sanguínea.
- **Hipercolesterolemia**, enfermedad que provoca niveles anormalmente altos de colesterol en el torrente sanguíneo.
- **Distrofia muscular Duchene**, donde el error genético se sitúa en las células musculares; también es objetivo de la terapia génica.
- **Cáncer**, buscando introducir genes suicidas en las células tumorales, o mediante el diseño de las bombas biológicas (toxinas unidas a anticuerpos que se unen específicamente a las células dañinas).
- La infección del virus de **inmunodeficiencia humana** se está combatiendo también mediante terapia génica.

## Comprueba lo aprendido

Lee el siguiente párrafo y completa los huecos.

La terapia génica es un conjunto de técnicas que intentan mejorar o erradicar enfermedades . Muchas enfermedades consideradas incurables hoy se están intentando vencer mediante la terapia génica; entre estas enfermedades tenemos la , que impide el correcto proceso de  de la sangre; la distrofia muscular , que afecta a la movilidad de quien la padece; la  , que produce graves trastornos respiratorios, y el cáncer.

**Enviar**

## 5. Clonación y células madre



Tras un infarto de miocardio, una parte de las células del corazón muere; lo mismo ocurre en el desarrollo del Alzheimer, por ejemplo; la regeneración de células nerviosas, hasta hace poco considerada imposible, es sumamente lenta, y sus procesos aún no se conocen.

De la misma manera, las células productoras de insulina, situadas en el páncreas, mueren rápidamente y en su totalidad en las personas diabéticas tipo I.

Si existiese una forma de obtener células sanas que ocupen el vacío dejado por las muertas, o que simplemente cumplan bien con su función y puedan sustituir a las que no actúan correctamente, se podrían solucionar gran número de problemas médicos.

Pero, ¿puedes decirme si actualmente hay posibilidad de "arreglar" y llenar esos vacíos?

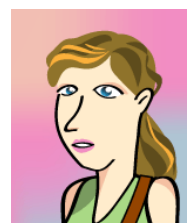




Imagen 18

Las células de organismos adultos están completamente **diferenciadas**, según el tipo de tejido del que forman parte, y su capacidad de reproducción es muy limitada: se reproducen muy poco, y sólo dan lugar a células del tipo al que pertenecen.

Las **células madre** son unas células que no están diferenciadas, y que pueden dar lugar a cualquier tipo de célula. Por eso son tan interesantes: a partir de ellas se pueden obtener todas las demás células, al menos teóricamente, y volver a hacer funcional un tejido dañado o enfermo.

## Para saber más

- La célula madre ideal es, evidentemente, el **embrión** o cigoto, célula resultante de la fecundación del óvulo por el espermatozoide.
- También se pueden aislar células madre del líquido amniótico (que rodea y protege al feto) y del **cordón umbilical**.
- Y, más recientemente, se ha visto que los **tejidos adultos**, en contra lo que se pensaba, también contienen células sin diferenciar.

Sin embargo, la investigación con células madre en general, y con embriones humanos en particular ha suscitado un **debate ético** enconado.

Los argumentos morales son siempre personales y discutibles.

Muchos investigadores desean utilizar los embriones sobrantes obtenidos en los procesos de fecundación in vitro: cuando una mujer se somete a este tipo de procesos, se obtienen muchos embriones, pero sólo dos o tres de ellos se implantan para que se desarrolle el embarazo; el resto de esos embriones permanece congelado hasta su destrucción. ¿Por qué no utilizar esos embriones?

Sin embargo, muchos colectivos piensan que esos embriones también son seres humanos, y deben gozar de la dignidad de todo ser humano, y por tanto no consideran lícita la experimentación con ellos.

Vaya... Por una parte, me resulta difícil creer que alguien no quiera curar una enfermedad terrible a partir de unos embriones que al final serán desechados.

Pero por otra, entiendo a quienes dicen que con los seres humanos no se debe experimentar...

Voy a contactar con mi amiga Lucía, que está muy al tanto de los movimientos sociales y de la calle, una mujer informada, en fin. A ver qué le parece a ella este dilema.

Hola Marta, ¿cómo estás?

La verdad es que este tema es realmente espinoso, y casi todos llevan sus argumentos a posiciones inamovibles, por lo que entrar a juzgar a unos y a otros es normalmente poco práctico.

Sin embargo, parece que cualquier controversia quedaría solventada si las células madre obtenidas a partir del cordón umbilical o de tejido adulto fuesen útiles y eficaces.



Imágenes 19 y 20

Una vez obtenidas las células madre, y ya en el laboratorio, estas células serían inducidas a dividirse y diferenciarse en las células deseadas, que ya se introducirían en el tejido enfermo, a la espera de que solucionasen el problema. Incluso, a partir de esas células, se podría generar un órgano completo, que luego quirúrgicamente sustituiría al órgano dañado del paciente.

Todos estos procesos, la obtención de las células madre, su aislamiento y cultivo, y su diferenciación en el tejido final deseado, son enormemente costosos en tiempo, investigación y dinero.

## Importante

¿Sabéis? Recientemente se ha descubierto la posibilidad de convertir células adultas en algo parecido a células madre, tras la infección con virus transgénicos diseñados específicamente para ello, aprovechando su capacidad invasiva y de introducir sus genes en el núcleo celular.

Si esta técnica demuestra una seguridad suficiente —hay que considerar que modificar las células diferenciadas mediante un virus es un proceso que puede entrañar un enorme peligro de desarrollo posterior de cáncer, entre otros males—, puede ser una vía médica muy prometedora.



Imagen 21

## Comprueba lo aprendido

Contesta si estas afirmaciones son verdaderas o falsas.

La mejor de las células madre que pueden dar lugar a cualquier otro tipo de célula es el cigoto:

Verdadero ☐ Falso ☐

Se pueden encontrar células madre en distintos tejidos, como en el cordón umbilical y en el líquido amniótico:

Verdadero ☐ Falso ☐

Uno de los campos más interesantes de la investigación actual es la conversión de células completamente diferenciadas en células madre:

Verdadero ☐ Falso ☐

## 6. Ejercicios resueltos



## Actividad de lectura

Aquí tienes un texto recogido de la Organización Nacional de Trasplantes, donde se informa sobre la posibilidad de la donación de cordón umbilical. El enlace [está aquí](#).

Aparecen algunos párrafos a los que se accede de forma interactiva, y los dos primeros son estos:

### ¿Por qué se puede donar la sangre del cordón umbilical?

"Hasta hace años, cuando se producía un nacimiento el cordón umbilical y la sangre que este contiene eran desechados. Hoy en día se sabe que la sangre del cordón umbilical contiene gran cantidad de células especializadas que permiten la renovación de las células sanguíneas. Si estas células son trasplantadas a determinados pacientes cuya médula ósea se encuentra enferma, pueden obtenerse prometedores éxitos terapéuticos.

La sangre de cordón umbilical tiene grandes ventajas. Entre ellas, que puede ser almacenada en un banco y disponer de ella cuando haya alguien que lo necesite en cualquier lugar del mundo. Esto permite ahorrar tiempo a la hora de buscar un donante que sea compatible y evita la necesidad de extraer médula ósea en el donante. Además, la existencia de estos bancos permite que la sangre sea empleada en el momento en que se necesite."

### ¿Por qué se debe donar la sangre del cordón umbilical?

"Personas con enfermedades congénitas o adquiridas de la médula ósea tales como las leucemias agudas, son un ejemplo de potenciales beneficiarios de este tipo de donaciones de sangre de cordón umbilical. Lo ideal para dichos pacientes sería encontrar un donante compatible entre sus familiares más directos. Pero esto desgraciadamente sólo ocurre en el 30 % de los casos.

Para el resto, funcionan desde hace años en todos los países desarrollados los llamados Registros de Donantes Voluntarios de Médula Ósea. Estos Registros disponen de los datos de todas las personas de ese país que desean ser donantes de médula ósea y realizan además las búsquedas de un donante compatible para los pacientes que así lo necesitan. En España, nuestro Registro es el REDMO (Registro Español de Donantes de Médula Ósea) creado por la Fundación Carreras en 1991 y que dispone de un Acuerdo con la ONT y el Ministerio de Sanidad y Consumo desde 1994.

Desde que se estableció la posibilidad de utilizar la sangre de cordón umbilical para estos pacientes, fueron creándose progresivamente bancos de sangre de cordón umbilical en el mundo. Esto ha permitido que hoy en día las búsquedas de donantes se realicen para la mayoría de los pacientes, tanto de donantes de médula ósea, como de sangre de cordón umbilical.

En España existen varios Bancos de SCU (sangre de cordón umbilical) y el REDMO coordina las búsquedas tanto de donantes de médula ósea como de unidades de sangre de cordón."

Fuente: Organización Nacional de Transplantes

Si tuvieses que decidir cuáles son las razones principales por las que hay que favorecer la donación de sangre de cordón umbilical, ¿cuáles citarías?

**Pulse aquí**

## Reflexiona

La importancia de poder utilizar técnicas de imagen en el diagnóstico de enfermedades es crucial. Un ejemplo lo podemos ver en estos párrafos extraídos de una noticia aparecida en [este enlace](#).

### **El estudio mediante TAC y PET permite detectar precozmente cáncer de pulmón en personas de alto riesgo, dice un experto**

En la actualidad, un 85 por ciento de los casos se diagnostica de forma tardía, lo que reduce considerablemente las tasas de curación.

Pamplona, 15 (EUROPA PRESS)

"El estudio mediante tomografía axial computerizada (TAC) detecta precozmente cáncer de pulmón en personas de alto riesgo", asegura el doctor Javier Zulueta, director del servicio de Neumología de la Clínica Universitaria de Navarra, con motivo de la publicación en el American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine del estudio Detección precoz de cáncer de pulmón mediante el uso de TAC de baja dosis de radiación y PET. Los resultados han sido presentados en la reunión internacional que se ha celebrado recientemente en Japón.

El cáncer de pulmón es el carcinoma más común de los países occidentales y el que ocasiona mayor número de muertes, por encima de las provocadas por el cáncer de mama, colon y próstata conjuntamente. Asimismo, es muy superior a las tasas de mortalidad relacionadas con accidentes de tráfico en España.

El tabaco es la causa principal de esta enfermedad, cuyo riesgo de aparición persiste incluso veinte años después de haber dejado de fumar. Según explica el doctor Zulueta, "en general esta patología se diagnostica cuando produce síntomas, lo que indica que está en un estadio muy avanzado y con peor pronóstico".

"De hecho, con las técnicas tradicionales tan sólo un 15% de los casos se detecta de forma temprana; por este motivo, resulta fundamental encontrar herramientas de detección precoz que nos garanticen la curación de la enfermedad", añade.

El trabajo del Servicio de Neumología se ha centrado en analizar periódicamente con TAC torácico a personas con alto riesgo de desarrollar cáncer de pulmón; esto es, mayores de cuarenta años que han fumado, al menos, un paquete diario durante diez años. Este estudio es parte del proyecto internacional ELCAP (Early Lung Cancer Action Program), en el que participan centros de Estados Unidos, Europa, Japón, China e Israel. La Clínica Universitaria es el único centro español que forma parte del grupo ELCAP.

#### Resultados

El estudio ha demostrado la eficacia de esta técnica de imagen en la detección de cáncer de pulmón en estadios precoces. "Los resultados que hemos publicado corresponden a las primeras mil personas que han participado en la Clínica Universitaria. En concreto, hemos detectado cáncer en 14 individuos, trece de ellos en estadio 1, el más precoz y curable". Este trabajo confirma las conclusiones obtenidas por el ELCAP en más de 30.000 personas."

Fuente: Sólo Ciencia

Si te fijas en los datos numéricos (en el cáncer de pulmón, el 86% se diagnostica de forma tardía; de un estudio realizado en mil personas, se detectó el cáncer en 14, de los que 13 estaba en el estadio más precoz y curable), tendrás idea real de esa importancia del uso de TAC en el cáncer de pulmón.

Entonces, ¿por qué no se utiliza más el TAC torácico en este tipo de población de riesgo? ¿por qué se habla de "encontrar herramientas de detección precoz"?

**Pulse aquí**

## Actividad de lectura



La revista *New England Journal of Medicine* es una de las más prestigiosas a nivel mundial en el campo de la medicina.

Ya en 2001 publicó [un artículo](#) donde se comenta la administración, a enfermos de hemofilia, de células diferenciadas a las que se les sometió a terapia génica.

Este es el [resumen del artículo](#) :

ORIGINAL ARTICLE

Volume 344:1735-1742 June 7, 2001 Number 23 [Next ▶](#)

## Nonviral Transfer of the Gene Encoding Coagulation Factor VIII in Patients with Severe Hemophilia A

David A. Roth, M.D., Nicholas E. Tawa, Jr., M.D., Ph.D., Joanne M. O'Brien, R.N., Douglas A. Treco, Ph.D., Richard F Selden, M.D., Ph.D., for the Factor VIII Transkaryotic Therapy Study Group

### ABSTRACT

**Background** We tested the safety of a nonviral somatic-cell gene-therapy system in patients with severe hemophilia A.

**Methods** An open-label, phase 1 trial was conducted in six patients with severe hemophilia A. Dermal fibroblasts obtained from each patient by skin biopsy were grown in culture and transfected with a plasmid containing sequences of the gene that encodes factor VIII. Cells that produced factor VIII were selected, cloned, and propagated in vitro. The cloned cells were then harvested and administered to the patients by laparoscopic injection into the omentum. The patients were followed for 12 months after the implantation of the genetically altered cells. An interim analysis was performed.

**Results** There were no serious adverse events related to the use of factor VIII-producing fibroblasts or the implantation procedure. No long-term complications developed, and no inhibitors of factor VIII were detected. In four of the six patients, plasma levels of factor VIII activity rose above the levels observed before the procedure. The increase in factor VIII activity coincided with a decrease in bleeding, a reduction in the use of exogenous factor VIII, or both. In the patient with the highest level of factor VIII activity, the clinical changes lasted approximately 10 months.

**Conclusions** Implantation of genetically altered fibroblasts that produce factor VIII is safe and well tolerated. This form of gene therapy is feasible in patients with severe hemophilia A.

NEJM's E-Mail  
Table of Contents  
[SIGN UP NOW FREE](#)

THIS ARTICLE

- ▶ Full Text
- ▶ PDF

COMMENTARY

- ▶ Editorial by Miller, D. G.

TOOLS & SERVICES

- ▶ Add to Personal Archive
- ▶ Add to Citation Manager
- ▶ Notify a Friend
- ▶ E-mail When Cited

MORE INFORMATION

- ▶ PubMed Citation

Fuente: New England Journal of Medicine

Dice, aproximadamente, lo siguiente:

#### Título

Transferencia no viral del gen que codifica el Factor de Coagulación VIII a pacientes con Hemofilia A Severa

#### Antecedentes

Hemos estudiado la seguridad del sistema de terapia génica no viral en células somáticas (células del cuerpo completamente diferenciadas) en pacientes con hemofilia A severa.

#### Metodología

Se explica a grandes rasgos cómo se diseñó y realizó el estudio.

#### Resultados

No hubo efectos adversos serios relacionados con el uso de fibroblastos que produjesen el factor VIII (que es la proteína que no producen correctamente los enfermos hemofílicos, y que se trata de producir para evitar la enfermedad), ni del procedimiento de introducción de las células. No se desarrollaron complicaciones a largo plazo, y no se detectaron inhibidores del factor VIII. En cuatro de los seis pacientes, los niveles sanguíneos de la actividad de factor VIII aumentó por encima de los niveles observados antes de introducir los fibroblastos transgénicos. El aumento de la actividad del factor VIII coincidió con un descenso en el sangrado o con una reducción en el uso de factor VIII exógeno (que se administraba a los enfermos para evitar que se desangrasen), o ambas cosas al mismo tiempo. En el paciente con el mayor nivel de actividad de factor VIII, los cambios clínicos permanecieron durante aproximadamente 10 meses.

#### Conclusiones

La implantación de fibroblastos alterados genéticamente que producen factor VIII es seguro y está bien tolerado. Esta forma de terapia génica es realizable en pacientes con hemofilia A severa.

¿A qué crees que se refiere el artículo cuando habla de "transferencia no viral del gen" en "células somáticas"? ¿Qué ventajas presenta este tipo de transferencia?

[Pulse aquí](#)

## Comprueba lo aprendido

Algunas de las siguientes frases son correctas y otras no. ¿Puedes señalarlas?

La medicina en la actualidad abarca una gran cantidad de campos, entre ellos la selección genética de individuos para que no padezcan enfermedades genéticas:

Verdadero ☐ Falso ☐

La reproducción asistida intenta conseguir un embarazo donde resulta difícil, por las razones que sean. Pueden diferenciarse dos grandes técnicas: la inseminación artificial y la fecundación artificial:

Verdadero ☐ Falso ☐  

La estimulación del ovario de la mujer es un paso fundamental y necesario para cualquier técnica de reproducción asistida:

Verdadero ☐ Falso ☐

En la fecundación in vitro, la unión del óvulo y el espermatozoide se produce en el cuerpo de la mujer, mientras que en la inseminación artificial esta unión se hace en el laboratorio:

Verdadero ☐ Falso ☐

Una ecografía es como una radiografía que se observa en una pantalla de ordenador:

Verdadero ☐ Falso ☐  

Las técnicas llamadas PET y TAC son iguales, excepto en que una utiliza una fuente de radiación externa y la otra interna, dentro del cuerpo del paciente:

Verdadero ☐ Falso ☐  

Los trastornos cromosómicos más comunes son las trisomías, que consisten en la aparición de tres cromosomas homólogos en lugar de dos, como es normal:

Verdadero ☐ Falso ☐  

Cuando las enfermedades genéticas están asociadas a un único gen, este puede ser recesivo o dominante. Si el gen es recesivo, la mujer será portadora y el hombre enfermo:

Verdadero ☐ Falso ☐  

Pueden obtenerse células madre del líquido amniótico y del cordón umbilical:

Verdadero ☐ Falso ☐  

La célula madre por excelencia es el embrión:

Verdadero ☐ Falso ☐