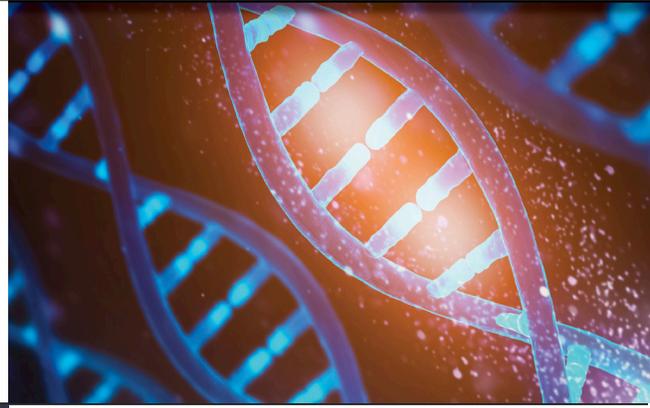


¡BIOTECNOLOGÍA!



Parte 4: Biotecnología y salud humana

**SUSTAINABLE
DEVELOPMENT GOALS**

desarrollado por



Smithsonian
Science Education Center

en colaboración con

iap **SCIENCE
HEALTH
POLICY**
the interacademy partnership

Aviso de derechos de autor

© 2022 Smithsonian Institution

Todos los derechos reservados. Primera edición del 2022.

Aviso de derechos de autor

Ninguna parte de este módulo, ni los trabajos derivados del mismo, se puede utilizar ni reproducir para ningún propósito, excepto para un uso legítimo, sin autorización por escrito del Centro Smithsonian de Educación Científica.

El Centro Smithsonian de Educación Científica agradece enormemente los esfuerzos de todas las personas que se enumeran a continuación por su labor en el desarrollo de *¡Biotecnología! ¿Cómo podemos crear un futuro sostenible usando la biotecnología de forma ética?* Parte 4. Cada uno aportó su experiencia para garantizar que este proyecto sea de la más alta calidad. Para obtener una lista completa de reconocimientos, consulta la sección de reconocimientos al comienzo de esta guía.

Personal de desarrollo de guías del Centro Smithsonian de Educación Científica

Directora: Dra. Carol O'Donnell

Directora de la división de Programa de Estudios, Medios Digitales y Comunicaciones: Laurie Rosatone

Desarrolladora del programa de estudios científicos: Heidi Gibson

Pasante contribuyente
Pamela Divack

Mentores de investigación
Dra. Nicole K. Paulk
Dr. Filippo Pinto e Vairo

Revisores técnicos
Dr. Guilherme Baldo

Las contribuciones de los asesores de proyectos, mentores de investigación, revisores técnicos y el personal del Centro Smithsonian de Educación Científica se encuentran en la sección de agradecimientos.

Crédito de las imágenes

Portada: Jezperklauzen/iStock/Getty Images Plus

Figura 4-1: Heidi Gibson, Centro Smithsonian de Educación Científica

Figura 4-2: Geobacillus/iStock/Getty Images Plus

Figura 4-3: Heidi Gibson, Centro Smithsonian de Educación Científica

Figura 4-4: Heidi Gibson, Centro Smithsonian de Educación Científica

Figura 4-5: domin_domin/E+/Getty Images Plus



PARTE 4: BIOTECNOLOGÍA Y SALUD HUMANA

Planificador	133
Tarea 1: ¿Cómo podemos diagnosticar enfermedades usando la biotecnología?	134
Descubrir: ¿Qué sé sobre el diagnóstico de enfermedades?	135
Comprender: ¿Cómo puede la biotecnología determinar las causas específicas de una enfermedad?	141
Actuar: ¿Cómo podemos utilizar esta información de manera ética y sabia?	145
Tarea 2: ¿Cómo podemos corregir enfermedades genéticas mediante la biotecnología?	149
Descubrir: ¿Cómo podemos tratar las enfermedades genéticas?	150
Comprender: ¿Cómo puede la biotecnología ayudar a proporcionar tratamientos específicos?	154
Actuar: ¿Cómo podemos utilizar la terapia génica éticamente para resolver problemas médicos?	160
Glosario	162
Nota final	165

¡Obtén más información!

Para obtener recursos y actividades adicionales, visita el StoryMap de *¡Biotecnología!* en <https://bit.ly/3pQUDpc>.



Planificador

Actividad	Descripción	Materiales y tecnología	Materiales adicionales	Tiempo aproximado	Número de página
Tarea 1: ¿Cómo podemos diagnosticar enfermedades usando la biotecnología?					
Descubrir	Explora lo que sabes sobre el diagnóstico de enfermedades y cómo se relaciona esto con las variantes genéticas.			20 minutos	135
Comprender	Determina qué enfermedad causa los síntomas del paciente e identifica la variante genética. Considera los riesgos de enfermedades genéticas relacionadas con la ascendencia.			30 minutos	141
Actuar	Asume el rol de asesor genético y comparte con otros consideraciones éticas y personales relacionadas con las pruebas genéticas.		<i>Lista de preocupaciones éticas</i> (parte 1)	20 minutos	145
Tarea 2: ¿Cómo podemos corregir enfermedades genéticas usando la biotecnología?					
Descubrir	Considera lo que sabes sobre el tratamiento de enfermedades. Utiliza una analogía para explorar las etapas del diagnóstico, el diseño y la administración de la terapia génica.	<ul style="list-style-type: none"> • Papel o pizarrón de la clase • Bolígrafos o lápices 		20 minutos	150
Comprender	Modela las opciones de terapia génica e investigar los estudios clínicos de terapia génica en curso.	<ul style="list-style-type: none"> • Papel • Bolígrafos o lápices 		30 minutos	154
Actuar	Desarrolla un plan de comunicación para compartir más sobre el diagnóstico, el diseño y la administración de la terapia genética con tu comunidad.		<i>Panel de tendencias del futuro</i> (Parte 1) <i>Lista de preocupaciones éticas</i> (parte 1)	20 minutos + tiempo de acción	160



Tarea 1: ¿Cómo podemos diagnosticar enfermedades usando la biotecnología?

Conocer la causa de un problema médico puede ser un paso importante para averiguar cómo tratarlo o curarlo. En esta tarea, **descubrirás** más acerca de la forma en que se utiliza la **biotecnología** para ayudar a **diagnosticar** o identificar una enfermedad. **Comprenderás** cómo funciona el diagnóstico de enfermedades modelando cómo se pueden detectar las enfermedades con datos genéticos. Por último, **actuarás** a partir de esta información y considerarás cuándo se deben diagnosticar enfermedades genéticas.

Conoce a tu mentor de investigación



Conoce al Dr. Filippo Pinto e Vairo. Filippo (pronunciado FI-li-po) es uno de los numerosos investigadores de todo el mundo que intentan utilizar la biotecnología para mejorar la salud humana y crear un futuro más saludable. Como investigador de acción, también estás tratando de mejorar la salud en el futuro. Filippo será tu mentor de investigación para ayudarte a entender mejor el rol que la biotecnología puede desempeñar en el diagnóstico de enfermedades.

Filippo es genetista clínico y profesor asociado en la Mayo Clinic, en Minnesota, Estados Unidos. Tiene un magíster en ciencias médicas y un doctorado en genética y biología molecular, y completó una beca de investigación posdoctoral en medicina individualizada, así como una especialización en ciencia de datos. Sin embargo, también tiene conocimientos y perspectivas que provienen de otras partes de su identidad. Dado que Filippo ahora trabaja contigo, es importante que lo conozcas.

Para eso, Filippo completó un mapa de identidad, como lo hiciste tú en la parte 1. El mapa de identidad de Filippo incluye la siguiente información:

- Médico durante 15 años, genetista durante 12 años
- Gran fanático de los deportes (de cualquier tipo)
- Disfruta caminar, le encanta viajar
- Vive en Rochester, Minnesota, EE. UU.
- Nació en el norte de Brasil, pero vivió durante 30 años en el sur de Brasil
- 39 años
- Es hombre y usa los pronombres él/el



- Cabello negro (“cuando tenía cabello”), ojos negros, altura promedio
- Optimista, de buen temperamento, curioso
- Habla portugués, inglés, un poco de español y francés
- Interesado en la medicina genómica y traslacional
- Objetivo de vida: ayudar a diagnosticar a personas con enfermedades no diagnosticadas con tecnologías de vanguardia
- Padre de una hija maravillosa y única
- Hijo de un médico y una abogada

Antes de que comiences esta tarea, reflexiona acerca del mapa de identidad de Filippo.

- ¿Tienes algo en común con Filippo?
- ¿En qué te diferencias de Filippo?
- ¿Puedes ver algo en la identidad de Filippo, además de sus títulos universitarios, que lo ayudaría a comprender diferentes perspectivas o ideas sobre la salud humana?

En esta tarea, notarás que Filippo comparte ideas y experiencias contigo. Puede que te ayude a entender mejores maneras de investigar, o que comparta algunas de las investigaciones que ha realizado.



Descubrir: *¿Qué sé sobre el diagnóstico de enfermedades?*

Es posible que pienses que el diagnóstico de enfermedades es algo que solo hacen los médicos, pero en realidad muchos de nosotros diagnosticamos enfermedades comunes todo el tiempo. En esta parte, hablaremos sobre dos tipos diferentes de enfermedades.

Un tipo es una **enfermedad infecciosa**, lo que significa que te contagias de otra persona o cosa. Los virus y las bacterias son dos tipos comunes de microorganismos que pueden causar enfermedades infecciosas. Por ejemplo, cuando alguien infectado con un virus tose, a veces, la tos empuja pequeños pedazos de virus fuera de su cuerpo y entran al aire, y alguien más puede infectarse si respira esos pequeños pedazos.

Otro tipo de enfermedad es la **enfermedad genética**. La enfermedad genética se produce cuando una **variación** dentro del **genoma** de una persona causa la enfermedad.



No puedes contagiarte una enfermedad genética. A veces, naces con la variación genética que causa la enfermedad, o la **heredas**. Un ejemplo de una enfermedad genética hereditaria es la anemia falciforme. A veces, **adquieres** o desarrollas la variación genética con el tiempo, a medida que creces y tus células se dividen. El cáncer es un ejemplo de un tipo adquirido de enfermedad genética.

1. Imagina que tú y tus amigos comparten una comida. No mucho después, todos los que comieron juntos comienzan a sentirse enfermos y empiezan a vomitar. ¿Se te ocurre qué podría haber causado la enfermedad? Si es así, ¡felicitaciones! Acabas de hacer un posible diagnóstico. Es muy probable que todos comieran algunos alimentos que tenían un microorganismo perjudicial del que su cuerpo quería deshacerse, por lo que comenzaron a vomitar. Este un ejemplo de una enfermedad infecciosa.
2. Ahora piensa en otra enfermedad infecciosa, el COVID-19. Comparte con tu equipo lo que sabes acerca de los **síntomas** o signos de que alguien podría estar enfermo de COVID-19. ¿Con qué síntomas de COVID-19 estás familiarizado?
3. Muchos de los síntomas comunes del COVID-19 también pueden ser causados por otras enfermedades infecciosas. Por ejemplo, muchas enfermedades infecciosas causan secreciones nasales, tos y fiebre. Debate con tu equipo sobre cómo puedes averiguar con certeza si alguien con estos síntomas tiene COVID-19 u otra enfermedad.
4. Después de analizar cómo diagnosticar a una persona con síntomas de COVID-19, lee *Pruebas de detección de COVID*.

Pruebas de detección del COVID

Existen dos tipos comunes de pruebas para diagnosticar a una persona con COVID-19.

Uno se denomina prueba de **antígenos**. La prueba de antígenos a menudo se realiza en casa. A veces, se denomina prueba rápida, porque puede dar resultados en aproximadamente 15 minutos. El virus del COVID-19 tiene antígenos o proteínas específicos que son exclusivos del virus. La prueba de antígenos del COVID-19 contiene una sustancia que reacciona cuando el antígeno está presente. Por lo tanto, si hay suficiente virus en tu cuerpo, reacciona con la sustancia en la prueba y, a menudo, marca la presencia del antígeno cambiando de color. En la figura 4-1, se muestra un ejemplo.





Figura 4-1: Esta es una prueba de antígenos de COVID-19 positiva. Una línea en C (control) muestra que la prueba está funcionando. Una línea en T (prueba, del inglés "test") muestra que la prueba es positiva y que el antígeno proteico del COVID-19 está presente.

La otra prueba común de COVID-19 se denomina **PCR**. La PCR es una técnica de biotecnología que crea muchas copias del material genético existente. La técnica de PCR se puede utilizar de muchas maneras. En el caso de la prueba PCR de COVID-19, si los materiales genéticos virales del COVID-19 están presentes, el PCR crea muchas copias, por lo que son fáciles de detectar.

⚠ Consejo de seguridad emocional

La pandemia de COVID-19 ha afectado la salud y la vida de las personas. Es posible que te hayas enfermado o que hayas tenido amigos o familiares que se enfermaron o murieron por el COVID-19. Pensar en esto puede alterarte. Si necesitas hacer una pausa y tomar un descanso, está bien.

5. ¿Tú o alguien que conoces alguna vez se ha sometido a pruebas de detección de COVID-19? Si te sientes cómodo haciéndolo, comparte esa experiencia con tus compañeros de equipo.
- ¿Qué tipo de prueba crees que se utilizó?
 - ¿Fue útil tener los resultados de la prueba? ¿Por qué?
 - ¿Alguna vez has conocido a alguien que tuvo problemas para diagnosticar su enfermedad?



Filippo dice lo siguiente: . . .



El diagnóstico es muy importante. Por ejemplo, si un recién nacido está muy enfermo, podría ser una infección. Pero también podría ser una enfermedad genética. Y si puedes diagnosticar a este niño, puedes ofrecerle el tratamiento adecuado, el medicamento adecuado, la dieta correcta. Puedes salvar vidas, y lo estamos haciendo. Cuando secuencias el genoma de un recién nacido que está enfermo en la unidad de cuidados intensivos, encuentras una respuesta genética del 50 % al 60 % de las veces.

6. Lee *Variación genética y enfermedades*.

Variación genética y enfermedades

Como leíste anteriormente, las enfermedades infecciosas, como el COVID-19, son solo un tipo de enfermedad. Otro tipo es la enfermedad genética. Cuando las células crecen y se dividen, el **ADN** de las células se copia. Durante este proceso de copia, existe la posibilidad de que haya errores. Estos errores pueden eliminar, insertar o cambiar una porción de ADN. Estos errores, a veces, se denominan **mutaciones**. Estas mutaciones crean **variantes** genéticas o **genes** con una o más diferencias con respecto al original.

Tú heredas algunas variantes genéticas de tus padres cuando naces. También continúas adquiriendo variantes genéticas durante tu vida a medida que se copia el ADN cuando se dividen las células. Otros factores también pueden causar mutaciones y variantes genéticas, como la exposición al tabaco, ciertas sustancias químicas, la radiación, la luz ultravioleta y determinados virus.

No todas las mutaciones son perjudiciales; muchas no tienen ningún efecto. Tu cuerpo tiene muchas formas de identificar y eliminar células que tienen mutaciones perjudiciales.

Sin embargo, a veces, las personas heredan ADN que tiene variantes perjudiciales. A menudo, esto es más importante en algunas células que en otras. Por ejemplo, en la enfermedad genética fibrosis quística, la variante genética está en todas las células de la persona, pero es particularmente dañina en las células de los pulmones y los intestinos.



Las personas también adquieren variantes dañinas. Si el cuerpo no identifica y elimina una célula que tiene variantes dañinas, se puede continuar dividiendo. Esto significa que todas las células que provienen de esas divisiones celulares casi siempre tendrán las variantes dañinas. Este crecimiento no controlado de células con variantes dañinas se denomina cáncer. Los cánceres, generalmente, comienzan en una zona del cuerpo, como el hígado, el cerebro o el estómago.

Consejo de seguridad emocional

Tú o alguien que quieres pueden sufrir de una enfermedad genética hereditaria o adquirida. Esta no es tu culpa ni la culpa de la otra persona. Está bien sentir tristeza, frustración o angustia. Si necesitas hacer una pausa y tomar un descanso, está bien.

Filippo dice lo siguiente: . . .



No existe un genoma normal. Todos tienen variantes genéticas en comparación con un denominado **genoma de referencia**. Soy diferente de ti en parte porque tenemos variantes genéticas. Lo que los médicos e investigadores hacen es averiguar si existen variantes genéticas específicas que están causando los síntomas del paciente.

7. Ahora, con un compañero, piensa sobre las enfermedades genéticas. A menudo, estas enfermedades son causadas por solo una pequeña variación en la secuencia de pares de bases del ADN de un gen. Por ejemplo, si una base A cambia a una base C, esta variación puede crear problemas en la construcción de la proteína para la cual el gen normalmente codifica. ¿Cómo podrías diagnosticar esta enfermedad? Considera las herramientas de biotecnología sobre las que aprendiste aquí y en la parte 1 (se enumeran a continuación). Elige la herramienta o las herramientas que crees que podrían ser útiles para diagnosticar una enfermedad genética hereditaria. Explícale a tu compañero cómo crees que podría funcionar.
- Secuenciación del genoma**, una herramienta que te permite averiguar el orden de todas las **bases** de ADN en la célula
 - CRISPR**, una herramienta que te permite cambiar partes específicas de una secuencia de ADN en una célula



- c. Prueba de antígenos, una herramienta que reacciona a proteínas específicas
- d. Prueba de PCR, una herramienta que hace muchas copias de una parte específica del ADN



Figura 4-2: Un resultado de secuenciación de un genoma.

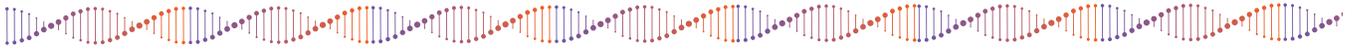
8. Una forma común de diagnosticar enfermedades genéticas es por medio de la secuenciación del genoma. Existen ciertas variaciones genéticas que se sabe que están vinculadas a enfermedades genéticas. Si presentas una de estas variaciones y tienes los síntomas de la enfermedad, es probable que la variación genética sea la causa de la enfermedad. Como aprendiste en la parte 1, la secuenciación del genoma es cada vez más económica. Debate las siguientes preguntas con tus compañeros de equipo:
- a. ¿Cuáles son las ventajas de tener una secuenciación del genoma asequible y disponible?
 - b. ¿Hay alguna desventaja?

Filippo dice lo siguiente: . . .



Muchos pacientes han estado buscando un diagnóstico durante mucho tiempo. Incluso cuando les das noticias que no son buenas, puede ser útil. Pueden obtener una sensación de cierre. Pueden comenzar a encontrar otros pacientes similares y pensar en sus opciones. Cuando no tienes un diagnóstico, es difícil tomar cualquier decisión.





Comprender: ¿Cómo puede la biotecnología determinar las causas específicas de una enfermedad?

La secuenciación del genoma puede ayudar a los investigadores médicos a averiguar más acerca de si una enfermedad genética está causando síntomas específicos. Aunque todos nacen con docenas a cientos de nuevas variantes, muchas de estas variantes no crean problemas. Sin embargo, algunas variantes específicas de genes humanos ya se han identificado como las que a menudo provocan enfermedades. La dificultad es determinar qué variantes pueden estar causando los síntomas de una enfermedad genética.

1. Los médicos e investigadores médicos son como detectives de las enfermedades. Están tratando de trabajar de manera retrospectiva desde los síntomas hasta la causa de una enfermedad. A veces, pueden hacer esto observando cosas que las personas con síntomas específicos tienen en común. Una de las cosas que las personas pueden tener en común es la misma variante genética.
2. Lee y sigue las *Instrucciones de detective de enfermedades* para que tú mismo te conviertas en un detective de las enfermedades.

Instrucciones de detective de enfermedades

Estos son los pasos que siguen los médicos y los investigadores médicos cuando intentan encontrar la causa de una enfermedad.

- a. **Examinar los síntomas:** Cuando se busca una causa genética de una enfermedad, lo primero que los investigadores suelen examinar son los síntomas de una persona. Si otros tienen síntomas similares y se conoce una causa genética, esa causa genética podría ser lo primero que se investiga.
- b. **Decidir qué parte del genoma secuenciar:** Si se sospecha que una variación genética específica es la causa de la enfermedad, a veces, solo se secuencian un gen. Sin embargo, a medida que la secuenciación genética se vuelve más asequible, los investigadores suelen secuenciar el genoma completo de una persona.
- c. **Analizar el genoma:** Los investigadores han creado algo llamado genoma de referencia utilizando las secuencias de ADN más comunes que han obtenido. Utilizan computadoras para comparar las secuencias de ADN del paciente con las secuencias del genoma de referencia. Analizan grandes cantidades de datos para identificar variantes. Las variantes pueden deberse a varias causas.



- **Eliminación:** Una variante puede tener uno o más pares de bases eliminados. Por ejemplo, si la secuencia de referencia es ACTAGAG, pero el paciente tiene la secuencia AAGAG, los pares de bases CT se eliminaron.
- **Inserción:** Una variante puede tener uno o más pares de bases **insertados** o agregados. Por ejemplo, si la secuencia de referencia es ACTAGAG y el paciente tiene la secuencia ATCTAGAG, el par de bases T se insertó justo después de la primera A.
- **Sustitución:** Una variante puede tener uno o más pares de bases sustituidos. Por ejemplo, si la secuencia de referencia es ACTAGAG y el paciente tiene la secuencia CCTAGAG, el par de bases C se sustituyó por el primer par de bases A.

d. **Asociar la variante con la enfermedad:** Si otras personas de la población tienen la misma variante y los mismos síntomas, es una buena pista de que la variante puede estar causando la enfermedad.

3. Ahora tú mismo puedes intentar ser un detective de las enfermedades si sigues los mismos pasos.

 **Consejo de seguridad emocional**

Ha habido muchos avances en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades genéticas, pero aun así, si conoces a alguien con alguna de estas enfermedades, puedes sentir preocupación por esa persona. Incluso si no conoces a alguien personalmente, aprender acerca de las enfermedades puede ser difícil y aterrador. Está bien hacer una pausa y tomar un descanso si es necesario.

4. Examina los síntomas: Utiliza las pistas en los siguientes pasos como ayuda para identificar la causa de los síntomas del paciente.
 - a. Síntomas del paciente A: tos persistente, infecciones respiratorias frecuentes, sibilancia, piel salada
5. Decide qué parte del genoma secuenciar: En la figura 4-3, se muestran cuatro enfermedades genéticas comunes y los genes que se han vinculado con esas enfermedades. ¿Qué gen crees que deberías secuenciar para el paciente A?



<p>Enfermedad de Tay-Sachs Síntomas: debilidad, dificultad para tragar, pérdida de la audición o visión Gen vinculado: <i>HEXA</i> (hexosaminidasa A)</p>	<p>Anemia falciforme Síntomas: anemia (falta de glóbulos rojos), períodos de dolor, hinchazón de manos y pies, atraso del crecimiento Gen vinculado: <i>HBB</i> (hemoglobina subunidad beta)</p>
<p>Fibrosis quística Síntomas: tos frecuente e infecciones pulmonares, falta de aliento y sibilancia, crecimiento deficiente, piel salada Gen vinculado: <i>CFTR</i> (regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística)</p>	<p>Hemocromatosis Síntomas: sensación de cansancio, dolor en las articulaciones, oscurecimiento de la piel Gen vinculado: <i>HFE</i> (regulador de la homeostasis del hierro)</p>

Figura 4-3: Síntomas y genes vinculados de cuatro enfermedades genéticas.

6. Analiza el genoma: Supongamos que decidiste secuenciar el gen *CFTR*, que está vinculado con la fibrosis quística. El gen *CFTR* tiene casi 200 000 pares de bases. Una computadora te da otra pista e identifica un lugar en el gen *CFTR* del paciente A que es variante, lo que significa que es diferente de la secuencia de referencia.
 - a. ¿Puedes encontrar la variante en el paciente A? Recuerda, la variante podría ser una eliminación, inserción o sustitución de uno o más pares de bases.

Secuencia parcial de *CFTR* de referencia: AAAATATCATCTTTGGTGTTT

Secuencia parcial de *CFTR* del paciente A: AAAATATCATTGGTGTTT

7. Empareja la variante con la enfermedad: El gen *CFTR* codifica la proteína *CFTR*, que suele ser parte de la membrana celular. La proteína *CFTR* ayuda a mantener el equilibrio entre la sal y el agua dentro y fuera de las células. Hay muchas variantes que pueden ocasionar un problema con la proteína *CFTR*, y esas variantes pueden causar fibrosis quística. En la figura 4-4, se muestran tres variantes comunes de *CFTR*.
 - a. ¿Qué variante crees que tiene el paciente A?
 - b. ¿Diagnosticarías al paciente A con fibrosis quística?



Nombre de la variante CFTR	Descripción de la variante CFTR
P.Phe508del	Esta variante es la eliminación de tres pares de bases (CTT), lo que da como resultado que una proteína no contenga un aminoácido. Esta proteína no se pliega correctamente y no se puede utilizar.
P.Gly542*	Esta variante es causada por una sustitución de una G por una T. Esta sustitución evita que la proteína agregue los aminoácidos restantes, y la proteína no se puede utilizar.
p.Asn1303Lys	Esta variante es causada por la sustitución de una C por una G. Esto cambia el aminoácido asparagina por el aminoácido lisina. Esto evita que la proteína funcione correctamente.

Figura 4-4: Tres variantes comunes de CFTR y sus efectos en el cuerpo¹.

8. Lee *Diagnóstico del paciente A* para averiguar si diagnosticaste al paciente A correctamente.

Diagnóstico del paciente A

Si pensaste que los síntomas del paciente A coinciden con los síntomas de la fibrosis quística y, por lo tanto, deberías realizar una prueba del gen CFTR, estás en lo correcto.

La secuencia de referencia tiene tres pares de bases (en negrita) que se eliminaron en el gen CFTR del paciente A: AAAATATCAT**CTTTGGT**GTTTGG.

El nombre científico de esta variante es P.Phe508del y es la causa más común de fibrosis quística a nivel mundial. Una vez que se identifica la variante, los científicos pueden comenzar a pensar en cómo solucionar el problema genético. Aprenderás más sobre esto en la tarea 2.

Debido a que la fibrosis quística es una enfermedad hereditaria, ciertas variantes pueden ser más o menos comunes entre las diferentes poblaciones. Por ejemplo, en muchas partes de Europa, más del 70 % de los pacientes con fibrosis quística tienen la variante P.Phe 508del. Sin embargo, en Turquía, solamente alrededor del 20 % de los pacientes con fibrosis quística tienen esta variante. La **herencia** genética de tus padres biológicos, abuelos, etc., se denomina **ascendencia**. Tu ascendencia es importante cuando consideras las enfermedades genéticas.



9. La mayoría de las secuencias de referencia se construyeron mediante la recopilación de ADN de personas con ascendencia europea y la búsqueda de sus secuencias de pares de bases más comunes. Analiza con tu equipo:
- ¿Por qué eso podría ser un problema para identificar si una variante está causando una enfermedad si el paciente no tiene ascendencia europea?
 - ¿Cómo reunir secuencias de referencia de personas de otras razas podría ayudar a los científicos a diagnosticar mejor la enfermedad?
10. No todas las enfermedades genéticas son causadas por un problema con un solo gen. Lee los comentarios de Filippo. ¿Cómo tener varios genes que causan una enfermedad podría cambiar lo que debes hacer para diagnosticarla?

Filippo dice lo siguiente: . . .



Con algunas enfermedades, es un solo gen que causa una sola enfermedad. Esto es sencillo. Pero este no siempre es el caso. Por ejemplo, con la epilepsia, hay varios genes involucrados. Cada día descubrimos nuevos genes que causan epilepsia. La tecnología de secuenciación ha progresado mucho. Con la secuenciación de última generación, podemos secuenciar todo el genoma de manera más rápida y asequible. Luego, podemos buscar variantes en miles de genes a la vez, incluso en aquellos que no sabíamos que causaban epilepsia.



Actuar: ¿Cómo podemos utilizar esta información de manera ética y sabia?

No todos quieren saber todo sobre su salud. En la genética, cuando una persona descubre cosas sobre su salud, a veces, descubre información que no quería saber. También podría averiguar problemas de salud potenciales de sus familiares. A menudo, antes de que se realice una prueba genética, un **asesor genético** ayudará a las personas a pensar en lo que significa tener este conocimiento. En esta actividad, pensarás en las preguntas que podrías hacer si fueras un asesor genético.



1. Imagina que eres un asesor genético. ¿Cuáles son algunas de las cosas que crees que podrían ser muy importantes para considerar antes de realizarse una prueba destinada a detectar una variante genética?
2. Anota las preguntas que te gustaría hacer o los temas que quieras plantearle a alguien que toma esta decisión. ¿En qué debería pensar?
3. Examina tu *Lista de preocupaciones éticas* de la parte 1. Si un elemento de la lista te recuerda alguna pregunta que te gustaría hacer o ideas que te gustaría que el paciente considere, anota esas ideas ahora.

Filippo dice lo siguiente: . .



Ahora estamos usando pruebas genéticas de diferentes maneras. Estamos analizando a personas sanas que quieren saber si es probable que desarrollen una enfermedad genética o si podrían transmitir una enfermedad genética a sus hijos. Por lo tanto, ahora estamos utilizando pruebas del genoma no solo para el diagnóstico, sino también para ayudar a las personas a planificar y tomar decisiones.

4. Con un compañero, lee la *Situación uno*.

Situación uno

Las personas con ciertas variantes genéticas en el gen *BRCA1* tienen un mayor riesgo de desarrollar cáncer de mama. Esto es cierto para hombres y mujeres. El hecho de que tengas una variante de *BRCA1* no significa que desarrollarás cáncer de mama; es solo más probable.

Otras personas de tu familia han tenido cáncer de mama. Estás considerando realizarte pruebas en busca de las variantes de *BRCA1*. Sin embargo, tu hermana no quiere saber si tiene una variante de *BRCA1*. Si bien sus resultados genéticos podrían ser diferentes, si tú tuvieras un resultado positivo, significaría que ella podría tener hasta un 50 % de probabilidades de tener un resultado positivo. ¿Deseas realizarte una prueba genética de *BRCA1*?



5. Un compañero será un asesor genético y el otro, un paciente en la Situación uno.
 - a. Como asesor genético, usa las preguntas que escribiste y cualquier otra que se te ocurra para animar al paciente a pensar en las posibles consecuencias de su decisión. Tu función no es juzgarlo ni hacer que tome una decisión determinada; es ayudarlo a considerar todas las diferentes partes y consecuencias de su decisión. Por ejemplo, podrías preguntar: “¿por qué estás considerando realizarte la prueba genética *BRCA1*?”
 - b. Como paciente, piensa en cómo te podrías sentir si te encontraras en la Situación uno. Intenta responder las preguntas del asesor genético. Si no se proporciona la información, por ejemplo, si hay preguntas sobre por qué tu hermana no quiere saber, puedes usar tu imaginación para crear información realista. Por ejemplo, podrías decir: “Estoy pensando en hacerme la prueba porque a una amiga le acaban de diagnosticar muy tarde cáncer de mama y ha sido difícil de tratar” o “Estoy pensando en hacerme la prueba porque creo que es mejor saber que no saber”, o por otro motivo que decidas.
6. Ahora cambien de rol. El compañero que era el asesor genético se convierte en el paciente. El compañero que era el paciente se convierte en el asesor genético. Utilicen la información de la Situación dos para realizar otro juego de rol, de la misma manera que lo hicieron en el paso 5.

Situación dos

Tu padre tenía una enfermedad genética que afecta al cerebro, llamada enfermedad de Huntington. Una persona nace con la variante que causa la enfermedad, pero los síntomas no se desarrollan hasta la mediana edad. Las personas con síntomas suelen tener problemas con el pensamiento, el comportamiento y el movimiento, que empeoran en un período de entre 10 y 25 años.

En la actualidad, no existe cura para esta enfermedad. Si tu padre la tenía, tienes un 50 % de probabilidades de heredar esta enfermedad. ¿Deseas realizarte una prueba genética para averiguar si heredaste la enfermedad de Huntington?



 **Consejo de seguridad emocional**

Tener conversaciones acerca de si realizarías o no una prueba de detección de una enfermedad puede ser algo conmovedor, especialmente si conoces a alguien con una enfermedad genética. No hay respuestas correctas o incorrectas, y cada persona y situación es única. Si necesitas hacer una pausa y tomar un descanso, está bien.

7. Analiza con tu equipo:

- a. ¿Por qué podría ser importante tener conversaciones como las que ejemplificaste con el asesor genético antes de realizar las pruebas?
- b. A medida que las pruebas se vuelven más comunes, ¿hay cosas que crees que las personas deberían hablar con más frecuencia?
- c. Algunas personas pueden acceder a pruebas genéticas. Es posible que otras personas no estén en un lugar que ofrezca pruebas genéticas o que estas sean demasiado costosas para ellos. ¿Cómo te hace sentir eso?

8. Escribe o dibuja las cosas importantes que deseas recordar y compartir sobre el diagnóstico de enfermedades genéticas. Asegúrate de incluir la siguiente información:

- a. Cómo funciona
- b. Los tipos de enfermedades que se pueden diagnosticar
- c. Lo que es útil de las pruebas para diagnosticar enfermedades genéticas
- d. Cuáles son las posibles preocupaciones
- e. Por qué esto podría ser importante para tu comunidad

9. Comparte esta información con un compañero de clase, amigo o familiar.

Conversa con ellos sobre por qué puede ser importante conocer esta información.



Tarea 2: ¿Cómo podemos corregir enfermedades genéticas usando la biotecnología?

En la tarea 1, exploraste cómo diagnosticar enfermedades genéticas. La **terapia génica** es un tipo de tratamiento para solucionar problemas genéticos. Mediante la terapia génica, se pueden agregar o cambiar genes para tratar enfermedades genéticas. Hoy en día, el sueño de la terapia génica se está convirtiendo rápidamente en una realidad. En esta tarea, **descubrirás** la necesidad de tratamientos específicos para solucionar problemas genéticos. Luego, investigarás para **comprender** cómo la biotecnología ayuda a brindar tratamientos personalizados. Por último, **actuarás** integrando lo que ahora conoces en diálogos comunitarios sobre el tratamiento de enfermedades.

Conoce a tu mentora de investigación



Conoce a la Dra. Nicole Paulk. Nicole (pronunciado ni-COL) es una de los numerosos investigadores de todo el mundo que intentan utilizar la biotecnología para mejorar la salud humana y crear un futuro más saludable. Como investigador de acción, también estás tratando de mejorar la salud en el futuro. Nicole será tu mentora de investigación para ayudarte a entender mejor el rol que la biotecnología puede desempeñar en el tratamiento de enfermedades.

Nicole es profesora de bioquímica y biofísica en la Universidad de California, San Francisco, en Estados Unidos. Tiene un doctorado en terapia génica viral y completó una beca de investigación posdoctoral en terapia génica humana. Sin embargo, también tiene conocimientos y perspectivas que provienen de otras partes de su identidad. Dado que ahora Nicole trabajará contigo, es importante que la conozcas.

Para eso, Nicole completó un mapa de identidad, como lo hiciste tú en la parte 1. El mapa de identidad de Nicole incluye la siguiente información:

- Vive en San Francisco, California
- 38 años
- Mujer blanca/caucásica
- Le interesan los virus, la terapia génica y la ingeniería del genoma
- Le gusta practicar snowboard, andar en bicicleta, ir de vacaciones aventureras y hacer rafting

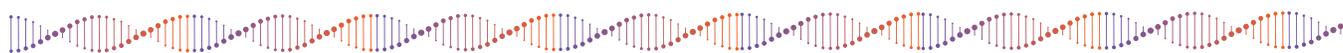


- “Alta, ojos color avellana, cabello castaño largo y liso que no puedo rizar de NINGUNA manera, una gran sonrisa”.
- Voz fuerte, divertida, meticulosa
- Hija de un leñador y una secretaria, hermana de un electricista
- Objetivo de la vida: ayudar a descubrir tratamientos para enfermedades que no tienen terapias, especialmente de las enfermedades que afectan a los niños

Antes de que comiences esta tarea, reflexiona acerca del mapa de identidad de Nicole.

- ¿Tienes algo en común con Nicole?
- ¿En qué te diferencias de Nicole?
- ¿Puedes ver algo en la identidad de Nicole, además de sus títulos universitarios, que la ayudaría a comprender diferentes perspectivas o ideas sobre la salud humana?

En esta tarea, notarás que Nicole comparte ideas y experiencias contigo. Puede que te ayude a entender mejores maneras de investigar o que comparta algunas de las investigaciones que ha realizado.



Descubrir: ¿Cómo podemos tratar las enfermedades genéticas?

El ADN es como un manual de instrucciones para tus células. Cuando hay errores con las instrucciones, puede haber problemas con tus células y tu cuerpo. En la tarea 1, aprendiste cómo los investigadores diagnostican estos errores. En esta actividad, comenzarás a pensar en tratamientos para corregir estos errores.

1. Utiliza un pizarrón de la clase o papel para enumerar las enfermedades que conoces. Estas pueden ser enfermedades que tú u otras personas que conoces hayan tenido o solo enfermedades de las que has oído hablar. Si tienes tiempo, puedes preguntarles a otras personas que conoces, como familiares o amigos, para obtener ideas adicionales.
2. Ahora, enumera los tratamientos que conoces junto a cada enfermedad. Los tratamientos pueden incluir píldoras, inyecciones, cirugía u otros métodos.



3. Analicen en equipo:
 - a. ¿Estos tratamientos corrigen la causa del problema o simplemente hacen que alguien se sienta mejor durante un tiempo? Está bien si no conoces la respuesta a esta pregunta. Simplemente esfuérate al máximo.
 - b. ¿Estos tratamientos están dirigidos a un lugar específico del cuerpo o afectan todo el cuerpo?
 - c. ¿Cómo hacen los tratamientos para alcanzar la parte del cuerpo que están intentando tratar?
4. Examina tu lista de enfermedades y tratamientos. Encierra en un círculo las enfermedades que crees que pueden ser causadas por problemas con los genes. A continuación, pensarás en la forma en que la terapia génica intenta tratar los problemas genéticos.
5. Lee esta **analogía** y, a continuación, responde las preguntas con tu equipo.
6. Sabes que una célula utiliza las instrucciones del ADN para construir proteínas. Imaginemos que eres como una célula y estás tratando de construir algo. En esta analogía, estás tratando de construir una silla como la que se muestra en la figura 4-5. ¿Qué necesitarías?



Figura 4-5: La silla que intentas construir en la analogía.

7. Podrías pensar que necesitas materiales para construir la silla e instrucciones sobre cómo construirla. Esto también sucede con una célula cuando está construyendo una proteína. Necesita materiales para construir la proteína, y también necesita instrucciones. ¿Dónde obtiene la célula sus instrucciones?
8. La célula obtiene sus instrucciones del ADN, como tu podrías obtenerlas de un manual de instrucciones. Imagina que las instrucciones tienen un error. Puede que falte una oración o una página completa. O tal vez las instrucciones se



imprimieron incorrectamente y te indican que coloques una pieza al revés. O tal vez se imprimieron pasos adicionales que no deberían estar allí.

- a. Con tu equipo, piensen en cómo un error en tu manual de instrucciones podría ser una analogía de un error en las instrucciones del ADN en una célula.
- b. ¿Existen diferentes tipos de errores posibles en el ADN, tal como los había en tu manual de instrucciones?
- c. ¿Qué crees que podría suceder en la construcción de una proteína si hubiera un error en el ADN que la codifica?

9. Lee *Instrucciones del ADN y enfermedades*.

Instrucciones del ADN y enfermedades

Sin todas las instrucciones correctas, es posible que no puedas construir la silla de forma que se pueda utilizar. Y sin todos los pares de bases correctos en un gen, una célula podría no ser capaz de construir una proteína utilizable. Cuando una célula no puede desarrollar una proteína utilizable, esto puede causar una enfermedad. Diagnosticar el problema significa encontrar el lugar de las instrucciones que está creando el problema. Aprendiste sobre esto en la tarea 1. Ahora pensarás en cómo resolver este problema.

10. Sigue pensando en la analogía de la silla. Si hubiera un error en el manual de instrucciones, ¿cómo se podría solucionar? Por ejemplo, si tuvieras un libro de instrucciones completamente nuevo que fuera correcto, sabrías cómo construir la silla. O bien, si tuvieras una copia correcta del paso faltante, sabrías cómo construir la silla.
 - a. ¿Cómo arreglar las instrucciones de la silla podría ser una analogía de diseñar una terapia génica?
 - b. Con tu equipo, piensen en lo que saben acerca de las diferentes técnicas de biotecnología. ¿Hay alguna técnica que se les ocurra que se pueda utilizar para solucionar problemas con un gen? Lee *Tipos de terapias génicas* para obtener más información.



Tipos de terapia génica

Existen diferentes enfoques para el tratamiento de enfermedades genéticas.

A veces, se agrega una copia completamente nueva de un gen existente a una célula y, luego, se pueden producir proteínas utilizables, junto con las que no se pueden utilizar del gen variante existente. Esto sería como que te envíen un nuevo conjunto de instrucciones para poder construir la silla. Esto se denomina **terapia de reemplazo de genes**.

Los genes también se pueden editar directamente dentro del genoma mediante una herramienta como CRISPR. Esto sería como que alguien vaya a tu casa y use un bolígrafo para corregir el error en tu manual de instrucciones. Esto se denomina **terapia de edición genética**.

A veces, un gen que se supone que se debe apagar y no producir proteínas se enciende debido a una variante. Esto sería como si hubiera un paso adicional en tu manual de instrucciones. Alguien podría venir a tu casa y usar un marcador para tachar el paso adicional. En el caso de la terapia génica, se podría introducir un gen que bloquea la construcción de proteínas de ese gen variante. Esto se denomina **terapia de inhibición genética**.

Nicole dice lo siguiente: . . .



Un medicamento genético puede ser algo que es permanente o algo que es temporal. Puede ser algo que edita tu genoma. Por ejemplo, si naciste con una mutación en uno de tus genes realmente importantes, podríamos entrar y corregir esa mutación para que ya no la tengas. O podríamos entregarte una copia funcional completa de un gen.

11. Administrar la terapia génica es otro desafío. Piensa nuevamente en la analogía. A pesar de que pueden existir las instrucciones correctas para la silla, eso no te ayuda, a menos que las tengas en tu hogar. Imagina que necesitas una copia física del manual de instrucciones correcto para construir la silla. No te servirá que alguien te lo lea por teléfono o te envíe una copia electrónica. La empresa que



produce la guía está lejos, pero tiene copias correctas. ¿Cómo podrías obtener una copia del paso faltante en tu hogar?

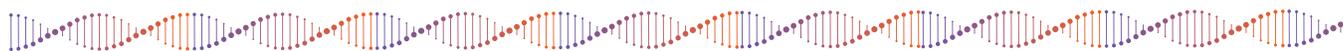
- a. Cuando se entrega algo a tu hogar, ¿qué tipo de información crees que es necesaria para que la persona que realiza la entrega pueda llegar a tu dirección, no la de tu vecino, la de una persona al otro lado del país ni la de una persona al otro lado del mundo?
- b. ¿Por qué crees que podría ser importante dirigir la administración de una terapia génica a una célula (o células) específica?

Nicole dice lo siguiente: . . .



La administración de la terapia génica debe ser específica, al igual que un camión debe entregar en un lugar específico, no ir simplemente a tu país o a tu estado. La entrega tiene que ir a tu calle, a tu edificio, directamente a tu puerta.

12. Examina tu lista de enfermedades genéticas y tratamientos marcados con un círculo de los pasos 1 y 2. Analiza con tu equipo:
 - a. ¿Tener una terapia génica para tratar qué enfermedad te emocionaría más?
 - b. La terapia génica se enfoca en un problema genético específico dentro de células específicas. ¿Cómo se parece o se diferencia esto de los tratamientos que enumeraste en el paso 2?



Comprender: ¿Cómo puede la biotecnología ayudar a proporcionar tratamientos específicos?

El objetivo de la terapia génica es abordar el problema específico con el gen en las células específicas donde se genera el problema. Esto puede ser un desafío, pero los científicos han logrado grandes avances.

1. Piensa en las maneras en que podrías administrar la terapia génica a células específicas y comparte tus ideas con tus compañeros de equipo. Debes cumplir con los siguientes objetivos:
 - a. Proteger el material genético que estás tratando de entregar
 - b. Entregar material genético a la célula



- c. Asegurarte de que el material genético ingrese a la célula que deseas que ingrese, también conocida como la **célula objetivo**
2. Ahora, con tu equipo, lean la sección *Entrega especial*. ¿Qué sistemas naturales ya se enfocan en las células y les entregan material genético?

Entrega especial

Los virus pueden ser muy buenos para ingresar e infectar células. Piensa en el virus como el vehículo de entrega de la analogía de la actividad Descubrir. ¿Cómo podría ser útil?

Por lo general, los virus contienen su propio material genético que llevan a una célula cuando ingresan a esta. Sin embargo, imagina que se eliminó todo el material genético viral. Solo quedan las piezas necesarias para la entrega. Este virus vehículo de administración se denomina **vector viral**. El vector viral ahora puede entregar muchas cosas diferentes. Por ejemplo, podrías agregar un gen para la terapia génica al virus y hacer que lo entregue a la célula. Los virus no son los únicos vehículos de entrega de terapia génica, pero son, por lejos, los más comunes. Se seleccionan diferentes virus para distintas necesidades.

3. Piensa en una infección viral que hayas tenido (como un resfriado o una gripe). ¿El virus tendía a atacar ciertos lugares del cuerpo? Algunos virus tienden a infectar el sistema respiratorio, otros, el sistema digestivo, otros pueden infectar otros tipos de células. Por lo tanto, la mayoría de los virus ya se enfocan en tipos específicos de células. ¿Por qué podrían ser útiles si se usan como mecanismo de entrega?

Nicole dice lo siguiente: . . .



Por lo general, las personas piensan en virus como algo que tratamos, por ejemplo, si estás enfermo con un virus. Pero, de hecho, la gran mayoría de los virus del planeta no hacen que los seres humanos se enfermen. Se pueden utilizar como herramientas de entrega. Los diferentes virus tienden a ir a lugares distintos. Los virus ya son muy buenos para entrar a nuestras células, por lo que podemos utilizar un virus con el fin de administrar la terapia génica.

También podemos personalizar los virus de todo tipo de formas para que se dirijan a un punto particular de tu cuerpo, a una **especie** en particular, o a una combinación particular de tejidos o tipos de células.



4. Divide a los estudiantes en grupos de tres. Cada miembro del grupo necesitará un lápiz y un papel. Lee las *Instrucciones del modelado de terapias génicas*.

Instrucciones del modelado de terapias génicas

En grupo, van a representar cómo funcionan los diferentes tipos de terapias génicas una vez que alcanzan las células objetivo.

¿Recuerdas cuando aprendiste que una célula puede “leer” el ADN para construir proteínas? En la parte 1, utilizamos el ejemplo de la oración, “Comienza aquí: lee esta oración y, luego, dibuja una caja” como una analogía de cómo el ADN da a las células instrucciones. En esta actividad, utilizarás esta analogía para representar cómo funcionan las diferentes terapias génicas.

Elige una persona para representar la célula, una persona para representar el gen actual y una persona para representar la terapia génica.

La célula

Si estás representando la célula, tu trabajo es seguir las instrucciones que recibas. Siempre es necesario decirles a las células que comiencen a leer un fragmento de ADN. Por lo tanto, siempre que recibas una instrucción que empiece diciendo “comienza aquí”, la llevarás a cabo. Usa un papel y un lápiz para dibujar todo lo que se te indique.

El gen actual

Si representas el gen actual, escribe instrucciones en la parte superior de tu hoja de papel. Corta esa parte del papel y entrégasela a la célula para que la lleve a cabo. Si la terapia génica reemplaza o cambia tu hoja de papel, debes dejar que lo haga.

La terapia génica

Si representas la terapia génica, tu objetivo es asegurarte de que la célula esté dibujando lo que se necesita. En este modelo, tendrás tres opciones:

- a. **Reemplazo de genes:** Escribe instrucciones en un papel adicional y entrégaselas a la célula para que las lleve a cabo. El gen actual le dará tu papel a la célula.



- b. **Edición de genes:** Toma tu lápiz y corrige algunas letras que mutaron en el gen actual. Pide al gen actual que le entregue tus instrucciones corregidas a la célula.
- c. **Inhibición genética:** Toma tu lápiz y tacha lo que escribió el gen actual para que no se pueda leer. Pide al gen actual que le entregue tus instrucciones tachadas a la célula.

Habrán cuatro rondas. Haz que el gen actual y la terapia génica lean los detalles de cada ronda. Oculta los detalles de la célula. ¿La terapia génica puede encontrar una manera de lograr que la célula alcance el objetivo?

Ronda 1

Objetivo: Hacer que la célula dibuje un círculo.

Gen actual: Empieza escribiendo la oración “Comienza aquí: Lee esta oración y, luego, dibuja un círculo” en tu hoja de papel. Ahora, representarás la mutación. Borra la palabra “círculo” y sustitúyela por la palabra “línea”. Tu papel ahora debería decir: “Comienza aquí: lee esta oración y, luego, dibuja una línea”.

Terapia génica: Utiliza el tipo de terapia que crees que sería mejor para lograr tu objetivo de conseguir que la célula dibuje un círculo.

Ronda 2

Objetivo: Hacer que la célula dibuje un triángulo grande y, luego, un triángulo pequeño.

Gen actual: Empieza escribiendo la oración “Comienza aquí: lee esta oración y, luego, dibuja un triángulo grande seguido de un triángulo pequeño” en tu hoja de papel. Ahora, representarás la variante. Borra la parte que dice “seguido de un triángulo pequeño”.

Terapia génica: Utiliza el tipo de terapia que crees que sería mejor para alcanzar tu objetivo.

Ronda 3

Objetivo: Hacer que la célula no dibuje nada.

Gen actual: Empieza escribiendo la oración “Comienza aquí: lee esta oración” en tu hoja de papel. Ahora, representarás la variante. Después de “oración”, agrega las palabras “y, luego, dibuja cuadrados hasta que el papel esté lleno”. Ahora, tu papel debería decir: “Comienza aquí: lee esta oración y, luego, dibuja cuadrados hasta que el papel esté lleno”.



Terapia génica: Utiliza el tipo de terapia que crees que sería mejor para alcanzar tu objetivo.

Ronda 4

Objetivo: Hacer que la célula dibuje un cuadrado.

Gen actual: Empieza escribiendo la oración "Comienza aquí: lee esta oración y dibuja un cuadrado" en tu hoja de papel. Ahora, representarás la variante. Borra todas las palabras entre "Comienza" y "cuadrado". Ahora, tu papel debería decir: "Comienza cuadrado".

Terapia génica: Utiliza el tipo de terapia que crees que sería mejor para alcanzar tu objetivo.

5. Debate las siguientes preguntas con tu grupo:

- ¿Por qué algunas terapias génicas fueron mejores que otras para las diferentes situaciones en las distintas rondas?
- ¿Podrías haber utilizado otras? Por ejemplo, si la terapia génica que elegiste era un reemplazo genético, ¿podrías haber utilizado la edición genética en su lugar?

Consejo de seguridad emocional

Aunque los científicos han progresado mucho y las primeras terapias génicas comienzan a estar disponibles para el público, aún hay mucho camino por recorrer. Muchas terapias génicas solo están en la fase de prueba y muchas más aún están en desarrollo. Puede ser frustrante si tú o alguien que quieres sufre de una enfermedad que podría curarse o apoyarse con una terapia génica, pero la terapia aún no está disponible. Está bien sentir tristeza o enojo sobre esto. Si aprendes cómo funciona la terapia génica, puedes ayudar a educar a los demás y alentar los cambios que buscas.

6. Lee lo que dice Nicole. ¿Cómo crees que la terapia génica cambiará las cosas en el futuro?



Nicole dice lo siguiente: . . .

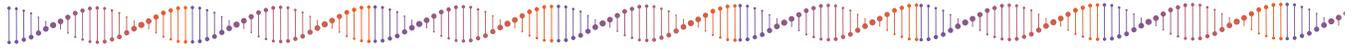
Un virus ahora puede ser un medicamento terapéutico para tratarte de algo. Por ejemplo, hay niños que no pueden ver porque nacen con un tipo específico de ceguera causada por un problema con uno de sus genes. Podemos administrarles una infusión única de un virus en el ojo que les da un gen funcional con el que no nacieron, un gen que necesitaban para poder ver. Luego, una vez que se despiertan de la cirugía, pueden ver.

Y pueden ver para siempre. Podemos curar esta forma de ceguera mediante la terapia génica.

En este momento, muchos de los trabajos de terapia génica se realizan en enfermedades raras, pero el trabajo está empezando en otras más comunes. Creo que, en el futuro, habrá tratamientos génicos para enfermedades, como enfermedades cardíacas, diabetes y cáncer. Si te encuentra en la escuela intermedia o secundaria en este momento, estoy segura de que serás elegible para una terapia génica en algún momento de tu vida. Se convertirá en un tipo de tratamiento común.

7. Has aprendido más acerca de cómo funciona la terapia génica. Ahora elige una enfermedad que conozcas en tu comunidad. Realizarás algunas investigaciones para saber si existen **estudios clínicos** en curso en los que se utilicen terapias génicas para tratar esa enfermedad. Un estudio clínico es la etapa final del desarrollo de un tratamiento. Si un tratamiento parece estar funcionando y ser seguro en el laboratorio y en otros modelos, generalmente, se analiza con un pequeño grupo de personas. Si esas personas tienen buenos resultados, se prueba con grupos incluso más grandes. Si tienes acceso a Internet, puedes visitar trialssearch.who.int o clinicaltrials.gov para buscar estudios clínicos que estén en curso en este momento. Busca el nombre de la enfermedad que estás investigando y la terapia génica.
 - a. ¿Cuántos estudios clínicos se están llevando a cabo?
 - b. ¿Qué tan recientes son los estudios clínicos?
8. Compara tus resultados con los de tus compañeros de equipo.
 - a. ¿Qué enfermedad encontraste que tiene la mayor cantidad de estudios clínicos de terapia génica?
 - b. ¿Hay algún estudio clínico de terapia génica que realmente te entusiasme?





Actuar: *¿Cómo podemos utilizar la terapia génica éticamente para resolver problemas médicos?*

Has aprendido sobre la terapia génica y cómo se utiliza. Ahora pensarás en cómo se relaciona esto con tus esperanzas y miedos para el futuro. Luego, considerarás lo que otras personas deben saber sobre la terapia génica y el futuro.

1. Toma tu Panel de tendencias del futuro de la parte 1.
2. ¿Qué esperanzas tienes para el futuro después de aprender sobre la terapia génica? Si lo deseas, agrega dibujos, palabras o fotos para representar esas esperanzas.
3. ¿Qué preocupaciones tienes sobre el futuro después de aprender acerca de la terapia génica? Si lo deseas, agrega dibujos, palabras o fotos como ayuda para representar esas preocupaciones. Asegúrate de considerar todo lo relacionado con tu Lista de preocupaciones éticas de la parte 1.
4. Piensa para ti: ¿qué es lo más importante que aprendiste durante esta tarea?
5. Comparte tus ideas con tu equipo y presta atención cuando ellos compartan sus ideas contigo.
6. Analiza con tu equipo:
 - a. ¿Quiénes son las personas que realmente necesitan saber sobre el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades genéticas, pero que aún no lo conocen?
7. En equipo, ¿pueden crear una manera de compartir esas ideas importantes con este grupo? Por ejemplo:
 - a. Podrían crear una imagen para presentarla a otra clase.
 - b. Podrían crear una canción, un poema o un juego para explicar qué es la terapia génica y cómo funciona.
 - c. ¿Tienes otras ideas sobre cómo compartir?
8. Planifica cómo deseas compartir con el público que identificaste. Asegúrate de encontrar una manera que incluya a todos en tu equipo. No te olvides de cumplir con estos objetivos:
 - a. Enumera los pasos que debes seguir.
 - b. Haz que diferentes personas se hagan cargo de diferentes pasos.
 - c. ¡Pon tu plan en acción!



¡Felicitaciones!

Terminaste la parte 4.

¡Obtén más información!

Para obtener recursos y actividades adicionales, visita el StoryMap de *¡Biotecnología!* en <https://bit.ly/3pQUDpc>.



Glosario

Este glosario puede ayudarte a entender las palabras que tal vez no conozcas. Puedes agregar dibujos, tus propias definiciones o cualquier otro recurso que te pueda ayudar. Agrega otras palabras al glosario si lo deseas.

ADN: Una molécula en todos los seres vivos que transfiere y almacena datos genéticos

Adquirir: Desarrollar con el tiempo o en respuesta a algo

Analogía: Comparar dos cosas para ayudar a aclarar

Antígeno: Una proteína que es única de un virus o un tipo específico de célula; el sistema inmunitario utiliza antígenos para identificar cosas que atacar

Ascendencia: Tu herencia genética de tus padres biológicos, abuelos, etc.

Asesor genético: Un profesional que ayuda a las personas a pensar en las decisiones de pruebas genéticas y a considerar los resultados de esas pruebas

Bases: Los cuatro tipos de unidades de ADN que almacenan información: adenina (A), citosina (C), guanina (G) y timina (T)

Biotecnología: Utilizar seres vivos, partes de seres vivos o cosas producidas por seres vivos para resolver los problemas de las personas y satisfacer sus necesidades

Célula objetivo: La célula específica que se está intentando tratar con la terapia

CRISPR: Una herramienta de biotecnología que corta el ADN en lugares muy específicos para agregar, eliminar o cambiar secuencias de pares de bases

Diagnosticar: Identificar una enfermedad



Edición de genes: Cambiar genes de formas muy específicas y con propósitos particulares

Enfermedad genética: Una enfermedad causada por una variación dentro del genoma

Enfermedad infecciosa: Una enfermedad que se contagia a partir de otra persona o cosa

Especie: Un tipo de ser vivo, como un ser humano, un perro o una palmera

Estudio clínico: Una prueba de un tratamiento que ocurre después de que las pruebas en laboratorios y otros modelos hayan sido exitosos; el tratamiento suele probarse con un pequeño grupo de personas y, si esas personas tienen buenos resultados, se prueba con grupos incluso más grandes

Gen: Una sección de la secuencia de pares de bases en el ADN que codifica rasgos específicos

Genoma de referencia: Las secuencias genéticas más comunes en una población

Genoma: La secuencia de ADN completa de un ser vivo

Heredar: Nacer con algo procedente de tus padres

Herencia: Cómo los rasgos o las características de los padres se transmiten a sus hijos

Insertado: Agregado a otra cosa, a menudo en un lugar específico

Mutaciones: Errores de copia del ADN que dan como resultado una variación genética, ahora más comúnmente llamadas variantes



PCR: Una técnica de biotecnología que consiste en crear muchas copias de un material genético existente

Secuenciación del genoma: Una herramienta que te permite averiguar el orden de todas las bases de ADN en la célula

Síntomas: Signos de que podrías estar enfermo

Terapia de edición genética: Cambiar una pequeña parte muy específica de un gen en una célula para tratar una enfermedad

Terapia de inhibición genética: Bloquear un gen variante perjudicial para que no construya proteínas

Terapia de reemplazo genético: Agregar una nueva copia de un gen a una célula para tratar una enfermedad

Terapia génica: Un tipo de tratamiento en el que se utilizan genes funcionales para solucionar un problema genético en el cuerpo

Variación: Diferencias en los seres vivos

Variantes: Genes con una o más diferencias

Vector viral: Un vehículo de entrega en forma de virus para otros materiales genéticos, como las terapias génicas



Nota final

1. Centro de Fibrosis Quística del Hospital para Niños Enfermos de Toronto. 2022. Base de datos de mutaciones de fibrosis quística. Obtenido de <http://www.genet.sickkids.on.ca/Home.html>.

