

Estudio génico en Trisomía 21.

Las personas con un cromosoma extra 21 padecen el Síndrome de Down, presentando discapacidad intelectual y otras manifestaciones más o menos graves, como por ejemplo, cardíacas.

El Profesor **Jérôme Lejeune** descubrió la causa genética y dedicó su vida al cuidado y la investigación para la curación de estas personas, legado que persiste en la Fundación Lejeune [1]. Sus objetivos persiguen facilitar la vida y aumentar la supervivencia, y sobre todo, luchar contra la estigmatización y la discriminación que sufren estas personas en todo el mundo, particularmente con una intensa eugenesia [2].

Se ha conocido la realización de un estudio experimental por un equipo de investigadores de varias instituciones japonesas, liderado por Ryotaro Hashizume [3], quienes han desarrollado un método innovador para **eliminar el cromosoma extra de la Trisomía 21**, utilizando el sistema CRISPR/Cas9 aplicado en células somáticas. En concreto en células pluripotentes inducidas desde fibroblastos de piel de un bebé. Este estudio puede representar un hito en la investigación de esta condición genética, si bien los mismos investigadores señalan los límites y futuras investigaciones que son necesarias para conocer las consecuencias de tal **eliminación**.

La Fundación Lejeune en España ha elaborado un pormenorizado informe sobre este estudio [4].

En primer lugar destacan que la técnica CRISPR/Cas9 aplicada en este estudio es aún precaria en sus exactitud y en sus resultados a futuro, que son desconocidos. También diferencian entre su uso en células somáticas, y en células germinales o embrionarias. Este último uso causa daño directo al embrión, puede costarle la vida y le puede enfrentar a futuros problemas como mosaicismos, aumento de divisiones neoplásicas, etc. Se desconoce cómo se comportarán las células modificadas sin el cromosoma extra, con el resto de tejidos donde persiste la trisomía.

Las recomendaciones de la Fundación sobre la aplicación de CRISPR/Cas9 son:

Insistir en el principio de no maleficencia, para evitar daños a las personas, sujetos de los estudios con esta técnica.

Apelar al principio de precaución, más que nunca en estas técnicas tan agresivas con la carga genómica, con tanta incertidumbre en sus resultados futuros.

Como toda investigación debe tener fases previas preclínicas y clínicas, experimentación animal, etc., todo ello bajo la supervisión de Comités de ética de la investigación que vele por los requisitos éticos en investigación en población menor de edad, vulnerable, y con discapacidad.

Intensificar el llamamiento a evitar su uso sobre embriones humanos afectados con esta trisomía -algo prohibido hoy día e inaceptable éticamente-, apelando a la dignidad inherente de la vida de cada uno, de sus derechos a la salud, y a no ser discriminados.

Eleva la consideración de que estas técnicas deben buscar en sus desarrollos, la plena justicia para todas las comunidades, y evitar que queden en grupos poblacionales excluyentes.



[1] <https://fundacionlejeune.es/>

[2] <https://saib.es/ninos-diferentes/>

[3] Hashizume, R., Wakita, S., Sawada, H., Takebayashi, S., Kitabatake, Y., Miyagawa, Y., Hirokawa, Y.S., Imai, H., Kurahashi, H. "Trisomic rescue via allele-specific multiple chromosome cleavage using CRISPRCas9 in trisomy 21 cells". PNAS Nexus, Vol. 4, Issue 2, February 2025, pgaf022.

[4]

<https://fundacionlejeune.es/informe-sobre-el-uso-de-la-edicion-genetica-de-la-trisomia-21-mediante-la-tecnica-crispr-cas9/>