

¿Se puede eliminar el cromosoma extra en el síndrome de Down?

CRISPR/Cas9 marca un hito en la genética

Alexis Aguirre Simental

Universidad Autónoma de Ciudad Juárez

alexisaguirre977@gmail.com

Resumen

Científicos japoneses han logrado un avance revolucionario al eliminar el cromosoma 21 adicional en células con síndrome de Down mediante la tecnología *CRISPR-Cas9*, una herramienta de edición genética que permite modificar el ADN con alta precisión. Los resultados mostraron no solo la normalización del número de cromosomas, sino también mejoras en la función celular. Aunque este descubrimiento abre nuevas posibilidades terapéuticas, también plantea importantes cuestionamientos éticos sobre los límites de la intervención genética en humanos. Este artículo analiza tanto el potencial médico de esta técnica como las consideraciones sociales que acompañan estos avances biotecnológicos.

El síndrome de Down, causado por la presencia de un cromosoma 21 adicional, afecta a millones de personas en el mundo. Recientemente, un equipo de científicos japoneses, pertenecientes a instituciones como la Universidad de Mie y la Universidad de Osaka, logró un avance significativo. Utilizando la técnica de edición genética *CRISPR/Cas9*, consiguieron eliminar el cromosoma 21 extra en células con trisomía 21, es decir, aquellas que presentan una copia adicional de dicho cromosoma. Este logro no solo representa un gran paso en la genética y la medicina, sino

que también abre nuevas posibilidades para el tratamiento de enfermedades genéticas.

Para llevar a cabo este proceso, los científicos emplearon células madre pluripotentes inducidas, células capaces de transformarse en diferentes tipos de células, y fibroblastos (células de la piel), obtenidas ambas de pacientes con síndrome de Down. Estas células, que contenían tres copias del cromosoma 21 en lugar de las dos habituales, fueron tratadas con *CRISPR-Cas9*. Esta herramienta permite cortar y modificar regiones específicas del ADN con gran precisión. Los

Uno de los mayores desafíos del proceso fue garantizar que la eliminación del cromosoma extra no causara daños adicionales en el genoma. Para superar este obstáculo, los investigadores optimizaron la técnica y emplearon métodos avanzados de monitoreo del ADN. Además, descubrieron que la corrección cromosómica no solo normalizaba el

sobre los límites éticos de la edición genética y las consecuencias de intervenir en el genoma humano.

Desde una perspectiva más amplia, este logro destaca el rápido desarrollo de la biotecnología y nos invita a reflexionar sobre su impacto futuro en la medicina y la sociedad. Aunque la edición

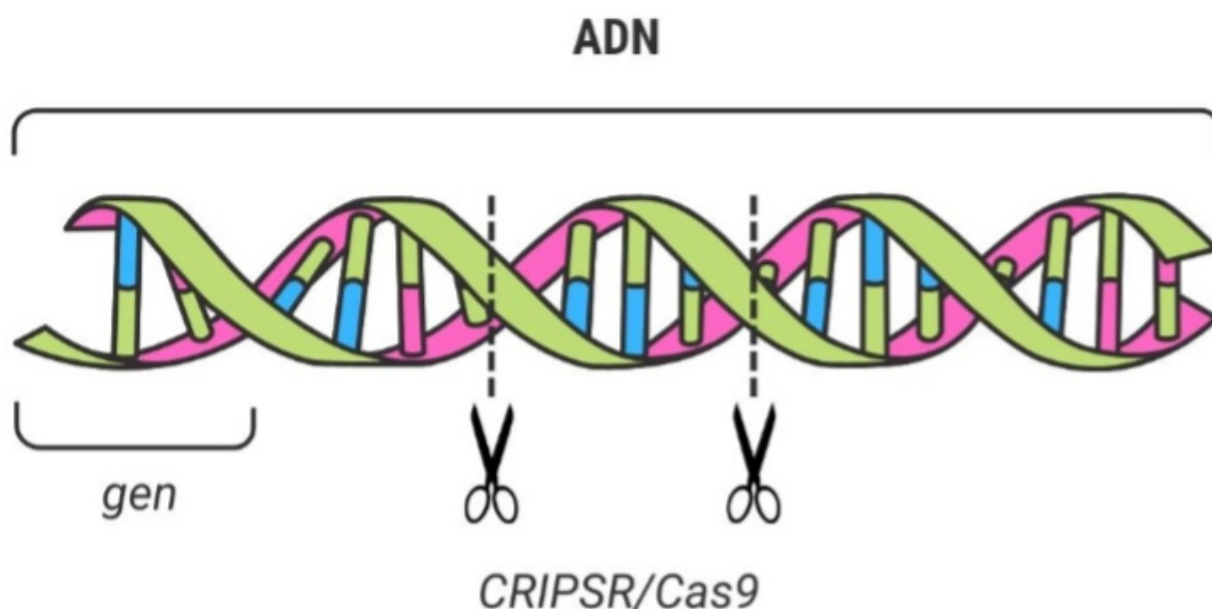


Figura 1. Representación esquemática del sistema CRISPR/Cas9.

número de cromosomas, sino que también mejoraba funciones celulares como la proliferación (capacidad de reproducirse) y reducía la producción de moléculas dañinas. Este éxito fue particularmente notable en células ya diferenciadas —aquellas que han adoptado funciones específicas y no se dividen activamente—, lo que sugiere que esta técnica podría aplicarse no solo en células madre, sino también en tejidos ya formados.

Este avance ha sido recibido con entusiasmo por la comunidad científica, aunque también ha suscitado debates éticos. Por un lado, la capacidad de corregir anomalías cromosómicas a nivel celular podría transformar radicalmente el tratamiento de enfermedades genéticas como el síndrome de Down. Por otro lado, plantea preguntas complejas

genética ofrece un potencial transformador para tratar enfermedades genéticas, es igualmente importante considerar los riesgos y las implicaciones éticas que conlleva. A medida que avanzamos hacia un futuro en el que la edición genética tenga un papel cada vez más relevante, es esencial establecer marcos éticos claros que aseguren que el progreso científico beneficie a la sociedad sin comprometer nuestros valores fundamentales.

Referencia

- [1] H. Hashizume et al., “Trisomic rescue via allele-specific multiple chromosome cleavage using CRISPR-Cas9 in trisomy 21 cells,” *PNAS Nexus*, 2025. DOI: 10.1093/pnasnexus/pgaf022