

# Els científics inventen noves eines per corregir gens defectuosos

Les tècniques d'edició de l'ADN i l'ARN aplanen la via per tractar malalties

JOSEP CORBELLA  
Barcelona

La caixa d'eines que tenen els científics per modificar les instruccions genètiques s'ha ampliat amb dues innovacions prometedores que aplanen el camí cap al tractament de malalties.

Una és una nova variant de la tècnica CRISPR, que actua com unes tisores. Talla un fragment d'instruccions genètiques i l'elimina o el substitueix per un altre. Però, a diferència de la tècnica CRISPR-Cas9, que edita l'ADN –i que des del 2012 ha revolucionat la manera de treballar en laboratoris de tot el món–, la nova eina CRISPR-Cas13 edita l'ARN. D'aquesta manera, el canvi no afecta el genoma i no es transmet a les generacions següents. Per tant, no se susciten els mateixos dilemes ètics que amb la tècnica CRISPR-Cas9.

La segona innovació actua com un bolígraf vermell. No talla tot un fragment de material genètic com les tisores, sinó que corregeix d'un en un els errors puntuals que hi pugui haver al ge-

## PRÒXIMS REPTES

**Els avenços s'han provat en laboratori; falta veure si són segurs i eficaços en persones**

noma de les cèl·lules. S'han identificat 32.000 mutacions puntuals d'aquest tipus que poden originar malalties. La nova eina, que els seus inventors han anomenat ABE (inicials en anglès d'editor de bases d'adenina), pot corregir aproximadament la meitat d'aquestes 32.000 mutacions.

Aquests dos avenços s'han aconseguit a l'Institut Broad, un consorci de la Universitat de Harvard i de l'Institut de Tecnologia de Massachusetts (EUA) especialitzat en investigació biomèdica.

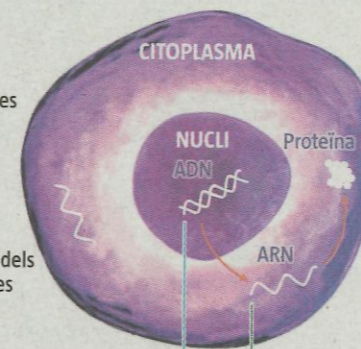
“La capacitat de corregir mutacions que causen malalties és un dels objectius primordials de

## Així funcionen les noves eines d'edició genètica

1. Els gens es troben a la molècula d'ADN en el nucli de les cèl·lules

2. A partir de l'ADN, es produeixen brins de la molècula d'ARN que transmet la informació dels gens al citoplasma de les cèl·lules

CÈL·LULA



3. A partir de l'ARN, la cèl·lula produeix proteïnes. En els casos en què la informació genètica és inadequada, es produeixen malalties

ADN  
Està format per dues hèlixs entrelaçades amb la informació genètica escrita amb quatre lletres: A, C, T i G. Sempre s'acoblen les A amb les T i les C amb les G

### Les noves tècniques

Els científics han desenvolupat diferents tècniques per modificar les instruccions genètiques dels éssers vius

### Dues actuen sobre l'ADN...

#### 1. CRISPR D'ADN

La tècnica CRISPR-Cas9, introduïda el 2012, actua com unes tisores: talla un fragment d'ADN del nucli de les cèl·lules i el pot substituir per un altre

#### 2. EDITOR DE BASES

La nova tècnica ABE actua com un bolígraf vermell: corregeix les lletres del genoma una a una, canviant els parells A-T per parells C-G

### ...i una sobre l'ARN

#### 3. CRISPR D'ARN

La nova tècnica CRISPR-Cas13 (també anomenada REPAIR) actua com unes tisores que tallen i enganxen fragments d'ARN

FONT: Elaboració pròpia

LA VANGUARDIA

l'edició del genoma”, declara en un comunicat Feng Zhang, director de la investigació sobre el CRISPR d'ARN. “La nova capacitat d'editar l'ARN obre oportunitats potencials de recuperar la funció perduda d'una proteïna

i curar nombroses malalties”.

A més a més, la nova tècnica permetrà investigar més bé com funcionen els diferents tipus de teixits del cos humà i com s'originen algunes malalties “com la diabetis tipus 1, la psoriasis i el lupus

eritematós sistèmic”, assenyalen els investigadors a la revista *Science*, on aquesta setmana presenten l'avenç.

Ara per ara Zhang i el seu equip han provat la tècnica, que han anomenat Repair, amb cèl·lules humanes que tenien les mutacions causants de l'anèmia de Fanconi i un rar tipus de diabetis hereditària. Altres malalties que es podrien tractar en el futur amb aquesta tècnica, segons els investigadors, són alguns tipus d'epilèpsia, la distròfia muscular de Duchenne i malalties neurodegeneratives com el parkinson i l'alzheimer.

Però aquests tractaments encara trigaran anys a arribar. Un dels pròxims objectius de Zhang és desenvolupar un virus inòcua capaç d'introduir la maquinària de reparació de l'ARN en teixits d'éssers vius.

La tècnica ABE, d'altra banda, és més adequada per tractar un altre tipus de malalties. Concretament, les que es deuen a mutacions genètiques puntuals. Segons els resultats presentats ahir a la revista *Nature*, la tècnica s'ha assajat amb èxit en laboratori amb cèl·lules humanes. Concretament, ha corregit una mutació que fa tenir nivells perillosament alts de ferro a la sang. Així mateix, ha reparat amb èxit l'alteració genètica que causa anèmia de cèl·lules falciformes –que afecta majoritàriament persones d'origen africà–.

Aquesta tècnica tampoc no està a punt per aplicar-se en persones, adverteix David Liu, director de la investigació. “Crear una màquina que produeix el canvi genètic per tractar una malaltia és un avenç important, però només és una part del que es necessita per tractar un pacient”, declara Liu en un comunicat. Com passa amb qualsevol altre nou tractament, “hem de comprovar la seguretat, avaluar els efectes beneficiosos en animals i pacients i sospesar-los en el context de qualsevol efecte secundari que pugui sorgir”.