

Chen Chiang-Su

Deficiència visual



En Chen Chiang-Su, és un home de 61 anys que pateix una malaltia hereditària anomenada amaurosis congènita de Leber (ABL). La malaltia afecta la retina, provocant una greu deficiència visual que comença en els primers mesos de vida i està causada per una mutació del gen CEP290. S'ha aprovat un tractament experimental que consisteix en injectar als ulls dels pacients (concretament a les cèl·lules de la retina) un tractament a base de la tècnica CRISPR per corregir la mutació. En Chen Chiang-Su vol participar en l'assaig del tractament experimental.

PREGUNTA

- Tenint en compte les implicacions ètiques del cas, consideres adequada l'edició del genoma sol·licitada? Exposa arguments tant a favor com en contra.

Aziza Talbi

Daltonisme



L'Aziza Talbi és una noia de 23 anys que pateix daltonisme. El daltonisme és una alteració d'origen genètic que afecta la capacitat de distingir els colors. En concret és una variació en la funcionalitat d'una o més de les tres classes de cèl·lules còniques de la retina, que intervenen en la visió del color, habitualment entre el color verd i el vermell i, ocasionalment, amb el blau. La majoria dels casos de daltonisme presenten un origen congènit, amb transmissió lligada al cromosoma X, per aquest motiu el pateixen més els homes (8%) que les dones (0,5%), ja que el gen funcional en un dels dos cromosomes X és suficient per evitar la malaltia. L'Aziza es planteja revertir el seu daltonisme a partir de la tècnica CRISPR.

PREGUNTA

- Tenint en compte les implicacions ètiques del cas, consideres adequada l'edició del genoma sol·licitada? Exposa arguments tant a favor com en contra.

Zac Cameron

Atròfia.Muscular.Espinal.(AME)



En Zac Cameron és un nen de 3 anys que viu al Regne Unit i pateix Atròfia Muscular Espinal (AME). L'Atrofia muscular espinal (AME) és un grup de malalties musculars hereditàries que causen degeneració i debilitat muscular progressiva. En Zac no va arribar a gatejar, ara, amb tres anys no pot caminar ni empassar, però no té dificultats empassant. La principal causa de AME és l'absència del gen Survival.Motor.Neuron.7 (SMN7). Quantes menys còpies d'aquest gen es tinguin més severa serà la malaltia. Un possible tractament consistiria en modificar un gen molt similar, l'SMN2, perquè produeixi la proteïna que l'SMN1 genera de manera natural.

PREGUNTA

- Tenint en compte les implicacions ètiques del cas, consideres adequada l'edició del genoma sol·licitada? Exposa arguments tant a favor com en contra.

Simone i Jonathan

Característiques.físiques



Simone i Jonathan són dos esportistes d'elit. Ella és la millor gimnasta del món i ell és jugador de futbol americà. Tots dos tenen una carrera brillant i estan totalment entregats a les seves carreres professionals. Després de casar-se s'han començat a plantejar tenir fills, però els preocupa una cosa: l'altura dels seus futurs fills. Simone mesura 1,42 metres i Jonathan 1,8 metres. Tot i que per a la Simone la seva alçada no ha estat un impediment professional, admet que el fet de ser baixa l'acomplexa. A tots dos els agradaria que els seus fills fossin més alts i estan pesant a recórrer a l'enginyeria genètica.

PREGUNTA

- Tenint en compte les implicacions ètiques del cas, ¿consideres adequada l'edició del genoma sol·licitada?

Notes

- Foto pàgina 2: Font imatge: https://www.freepik.es/foto-gratis/mujer-trajes-hijab-orilla-mar_7997052.htm#fromView=search&page=1&position=50&uuid=4eeda358-4411-4a4e-9779-7c17b7021d60
- Foto pàgina 3: Font: <https://acortar.link/wxD4zP>
- Foto pàgina 4: Font: <https://www.veritasint.com/blog/es/la-genetica-un-factor-de-riesgo-cardiovascular/>
- Foto pàgina 5: Font: <https://acortar.link/gh0uGC>