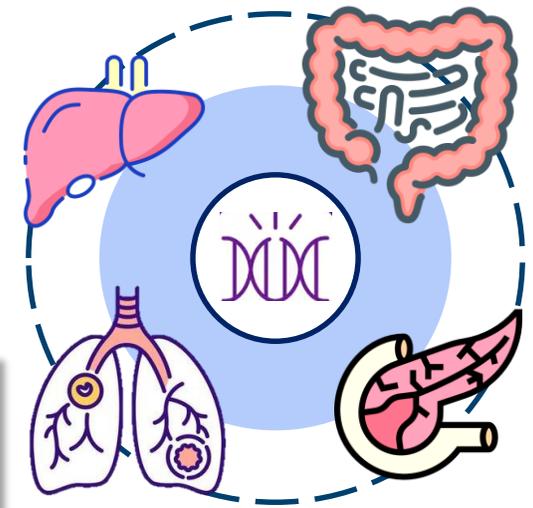


Hablando sobre

# FIBROSIS QUÍSTICA

## y MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN



La **fibrosis quística** es una enfermedad grave hereditaria que se caracteriza por la **producción de un moco espeso** que se acumula en varios sistemas del organismo (pulmones, hígado, páncreas, intestino) **causando problemas respiratorios, alimenticios y reproductivos**.

Está causada por **mutaciones en el gen CFTR** (*Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator*, por sus siglas en inglés) responsable de la producción de una proteína de membrana con una función clave en la regulación de la producción de moco en las células epiteliales\*,

\* Células que recubren el interior y exterior de las superficies del cuerpo

Existen más de **2.000 mutaciones** descritas que se clasifican en **6 tipos**, en función del mecanismo por el que causan la enfermedad:

- Mutaciones que reducen la cantidad de proteína funcional que alcanza la superficie celular
- Mutaciones que reducen la función de la proteína

### Potencial de la Medicina Personalizada de Precisión en el abordaje de la fibrosis quística

Es una enfermedad monogénica autosómica recesiva\* que se **manifiesta de forma diferente en los pacientes en función del tipo de mutación**:

- ✓ Los avances en el ámbito de las ciencias ómicas ha permitido mejorar el conocimiento de la relación **genotipo-fenotipo**, es decir, la relación entre la información genética de un organismo y sus rasgos o características.
- ✓ Esta información permite **adaptar el diagnóstico y tratamiento a las características de cada individuo**.

\*Afectado un solo gen en el que sus dos copias deben estar mutadas para que se desarrolle la enfermedad

Tradicionalmente, los tratamientos se han centrado en tratar los síntomas de la enfermedad.

- ✓ La identificación de la mutación exacta que causa la enfermedad a través del **diagnóstico de precisión** facilita el desarrollo de terapias dirigidas a **tratar la causa directa de la enfermedad**. Existen dos enfoques:
  - **Moduladores de CFTR** dirigidos a corregir el defecto de la proteínas para cubrir su función
  - **Terapia génica** dirigida a reemplazar la mutación genética por un versión correcta del gen CFTR

La **Medicina Personalizada de Precisión** tiene un gran potencial en la mejora del abordaje de la fibrosis quística y de la calidad de vida de los pacientes. La aplicación del **conocimiento sobre el genotipo y fenotipo de la enfermedad** ha permitido **personalizar el diagnóstico y tratamiento** posibilitando el desarrollo de nuevas opciones terapéuticas con el objetivo de lograr la **curación del paciente**.

**Referencias:** (1) Federación Española de Fibrosis Quística [Internet]; (2) Skov. M, et al. *Cystic fibrosis: an example of personalized and precision medicine*. AMPIS 127 (5) 352-360 (2019). <https://doi.org/10.1111/apm.12915>; (3) Lee. J.A, et al. *Gene Therapy for Cystic Fibrosis: new tools for precision medicine*. J Transl Med 19, 452 (2021). <https://doi.org/10.1186/s12967-021-03099-4>; (4) De la Hoz, Diana, Villamil Osorio, Milena, & Restrepo-Gualteros, Sonia M. (2019). *Moduladores reguladores de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística: presente y futuro en el tratamiento de la fibrosis quística. Una revisión*. Archivo Argentino de Pediatría , 117 (2), e131-e136. <https://dx.doi.org/10.5546/aap.2019.e131>

