

Medicina de precisión en enfermedades hepáticas

Dr. Manuel Romero

Puntos Clave

- La secuenciación genética completa complementa el estudio etiológico y el proceso diagnóstico, al tiempo que define dianas terapéuticas para futuros tratamientos.
- La colestasis intrahepática familiar progresiva tipo 3 (gen ABCB4) puede tratarse mediante terapia génica corrigiendo el gen defectuoso.
- La terapia de sustitución ha cambiado el pronóstico de enfermedades como déficit de LAL y tirosinemia.
- La hemocromatosis hereditaria puede estar relacionada con mutaciones en diferentes genes que han de ser explorados en pacientes con sobrecarga férrica.
- El déficit de alfa-1-antitripsina puede manejarse desde dos frentes:
 - a) La inhibición de la síntesis de la proteína mediante RNAi.
 - b) La terapia sustitutiva con A1AT exógena recombinante.
- La Enfermedad de Wilson podría abordarse mediante terapia celular mediante iPSC - hepatocitos puede ser una fuente de células funcionantes con gen ATP7B restituido.

ORGANIZA: