

TERAPIAS GENÉTICAS PARA FQ: GLOSARIO DE TÉRMINOS CLAVE

ADN: El ácido desoxirribonucleico (ADN) es la molécula que almacena toda la información genética necesaria para que una persona se desarrolle y crezca. Las células del cuerpo contienen el mismo código de ADN, que sirve como instrucciones para fabricar proteínas.

ARN: El ácido ribonucleico (ARN) es una molécula similar al ADN que sirve como intermediario para ayudar a transferir y procesar la información genética contenida en una secuencia específica de ADN (un gen) a la maquinaria celular responsable de producir proteínas. Hay varios tipos de ARN, pero el ARN mensajero (ARNm) es el tipo de terapia potencial más conocido para la FQ. El ARNm se crea copiando las instrucciones genéticas para una proteína específica contenida en el ADN y actúa como plantilla que transporta las instrucciones del gen RTFQ a la maquinaria que fabrica las proteínas.

Cura: Una cura para la FQ se refiere a una corrección permanente del ADN en las células madre de una persona con FQ, que podría lograrse mediante la edición de genes o la integración de la terapia genética. Los tratamientos temporales que requieren una nueva administración, como la terapia de ARN y la terapia genética no integradora, no se consideran curas.

Gen: Un gen es una secuencia específica de ADN que contiene las instrucciones para producir una proteína específica. El gen CFTR proporciona las instrucciones para fabricar la proteína CFTR. La fibrosis quística está causada por mutaciones o cambios en el gen CFTR.

Modificación del genoma: La edición genética es una estrategia para hacer un cambio permanente en el ADN de una célula, que podría utilizarse para corregir cualquiera o todas las mutaciones de CFTR (de forma mutacional). La maquinaria de edición genética deberá administrarse a las células madre para lograr un beneficio terapéutico permanente.

Moduladores de RTFQ: Los moduladores son medicamentos orales que pueden ayudar a corregir las proteínas RTFQ disfuncionales, lo que les permite moverse a la superficie celular y funcionar normalmente. Los moduladores de RTFQ se clasifican generalmente en dos tipos: potenciadores y correctores, y cada tipo funciona de una manera diferente, lo que requiere el uso de ellos en combinación para la mayoría de las personas. Los moduladores no contienen material genético y **no son una forma de terapia genética**. Aunque pueden mejorar significativamente la función de RTFQ, no son una cura y es necesario tomarlas a diario.

Proteína RTFQ: La proteína reguladora de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (RTFQ) se encuentra en la superficie de ciertas células y controla el flujo de cloruro hacia de las células. El cloruro, un componente clave de la sal, puede alterar el equilibrio mucoso-agua en los pulmones y otros tejidos. Las mutaciones en el gen RTFQ pueden hacer que la proteína RTFQ funcione mal o no se produzca en absoluto. Las mutaciones de RTFQ se agrupan en diferentes clases o grupos basados en la forma en que las mutaciones afectan a la proteína RTFQ.

Terapia de ARNm: Se envía a las células una copia nueva, corregida del ARNm de RTFQ. Las células usan las nuevas instrucciones correctas en el ARNm para producir proteína RTFQ sana. Este tratamiento no afecta al ADN o a las mutaciones de RTFQ de una persona. Los ARNm se descomponen de forma natural rápidamente dentro de las células, por lo que es probable que el tratamiento deba volver a administrarse regularmente para que siga funcionando.

Terapia de genes: Se envía una copia correcta del gen (ADN) RTFQ a las células. Esto se puede lograr mediante dos estrategias diferentes:

- **Integración de la terapia genética**, en la que la copia correcta del gen se convierte en una parte permanente del genoma de una persona, o
- **Terapia genética no integradora**, en la que la copia correcta del gen se suministra a las células, pero no es permanente y, por tanto, requerirá una nueva administración.

En ambos casos, las mutaciones en el gen RTFQ siguen existiendo en el propio ADN de la persona, pero las células pueden usar la copia nueva y correcta del gen para producir ARNm normal y proteína RTFQ saludable. Esto también se conoce como transferencia o sustitución genética.

Tratamientos genéticos: Enfoques terapéuticos que reparan el ADN (mediante edición genética) o sustituyen al ADN (mediante terapia genética/transferencia genética) o ARN (mediante terapia ARN).

Para obtener más información, visite cff.org/es/bienvenido.

