

Claves para entender la *Terapia génica en la enfermedad cardiovascular*

GUÍA DE DISCUSIÓN PARA PACIENTES Y CUIDADORES

¿QUÉ ES LA TERAPIA GÉNICA?

La terapia génica es un tipo de medicina biológica que actúa a nivel de los genes, o sea, las instrucciones dentro de nuestras células que le dicen al cuerpo cómo crecer y funcionar. También puede actuar a nivel de las células y proteínas.

Algunas veces, un gen no funciona como debiera y esto puede conllevar problemas de salud como por ejemplo, las enfermedades cardiovasculares.

El objetivo de la terapia génica es:



CORREGIR UN GEN DEFECTUOSO PARA QUE FUNCIONE CORRECTAMENTE



REEMPLAZAR UN GEN AUSENTE O DEFECTUOSO POR UNO QUE FUNCIONE CORRECTAMENTE



AÑADIR UN GEN SANO QUE PUEDA AYUDAR AL CUERPO A LUCHAR CONTRA UNA ENFERMEDAD O PREVENIRLA

AL CONTRARIO DE ALGUNOS TRATAMIENTOS QUE ALIVIAN LOS SÍNTOMAS,

EL OBJETIVO DE LA TERAPIA GÉNICA ES

corregir la causa fundamental
DE LA ENFERMEDAD.

EN EUROPA, LA TERAPIA GÉNICA

se está estudiando

EN DISTINTAS ENFERMEDADES, ENTRE ELLAS,
las enfermedades cardiovasculares.

¿QUÉS ES UN GEN?

- ♥ El cuerpo está formado por unidades básicas denominadas **células**.
- ♥ Dentro de la mayoría de las células hay una sustancia denominada **ADN**, que actúa como un manual de instrucciones.
- ♥ Un **gen** es una pequeña sección de ADN que da instrucciones para fabricar algo que el cuerpo necesita, normalmente una **proteína**.
- ♥ Las proteínas ayudan al cuerpo a crecer, repararse y mantenerse sano.

Heredamos los genes de nuestros progenitores, la mitad de cada uno. Juntos, nuestros genes forman lo que se denomina **genoma**, un completo conjunto de instrucciones para el desarrollo y funcionamiento de nuestros cuerpos.

¿CÓMO PUEDE UN GEN CAUSAR UNA ENFERMEDAD?

Algunas veces, un gen deja de funcionar correctamente. Esto ocurre porque el ADN puede cambiar (mutar) y dejar de pasar al cuerpo la información correcta.

Puede ocurrir de dos formas:

- ♥ **Cambios hereditarios** – transmitidos por uno o ambos progenitores. Se denominan **enfermedades genéticas hereditarias**.
- ♥ **Cambios adquiridos** – se desarrollan más adelante, como resultado del envejecimiento o factores medioambientales como la radiación o ciertos productos químicos. Se denominan **enfermedades genéticas adquiridas**.

Algunas enfermedades genéticas están causadas por un único gen defectuoso, mientras que otras implican a varios. Estas también pueden estar causadas por cromosomas defectuosos.

Los genes defectuosos, tanto adquiridos como hereditarios, pueden provocar enfermedades.

TERAPIA GENICA PARA CONDICIONES CARDIOVASCULARES

La terapia génica puede ayudar a corregir la causa fundamental de las enfermedades cardiovasculares hereditarias. Sin embargo, investigadores están además estudiando terapias que podrían ayudar en afecciones del corazón no genéticas.

CONDICIONES GENÉTICAS



Algunas formas de **miocardiopatía** (hipertrofica o dilatada), que debilitan el músculo cardíaco.



Trastornos del ritmo cardíaco hereditarios como el síndrome de QT largo, que afecta al ritmo cardíaco.



Amiloidosis hereditaria por transtiretina (AhTTR), que puede dañar el corazón y otros órganos.



Enfermedades hereditarias de la aorta como el síndrome de Marfan, que afecta a la arteria principal del cuerpo.



Hipercolesterolemia familiar, que provoca niveles muy altos de colesterol desde el nacimiento.

Estas enfermedades pueden producir otras complicaciones serias como:



Insuficiencia cardíaca



Ritmo cardíaco peligroso (arritmias)



Ataque al corazón



E incluso muerte súbita de origen cardíaco

CONDICIONES NO GENÉTICAS



Insuficiencia cardíaca



Cardiopatía isquémica y no isquémica

Los objetivos de estas terapias experimentales son:

- ♡ Promover el crecimiento de nuevos vasos sanguíneos en el músculo cardíaco.
- ♡ Reparar o reemplazar células dañadas del músculo cardíaco.
- ♡ Mejorar la función cardíaca.

Si bien estas terapias están todavía en fase de investigación, algunas ya se encuentran en fase de ensayo clínico, y se espera que se inicien otros en el futuro. La disponibilidad de estas terapias dependerá de los resultados y de la aprobación regulatoria para cada país.

CÓMO SE DIAGNOSTICAN LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS

PRUEBA GENÉTICA: Esta prueba clínica busca cambios concretos en los genes. Por lo general, el médico la recomienda si sospecha que pueda haber una enfermedad hereditaria. Si se encuentra un cambio genético, los miembros de la familia pueden decidir hacerse la prueba para ver si también son portadores del gen defectuoso.

CARTOGRAFÍA GENÉTICA: Es una imagen más detallada del código genético. Ayuda a los especialistas a encontrar exactamente dónde se encuentra el gen defectuoso y comprender cómo causa la enfermedad. Esta información puede confirmar un diagnóstico y guiar futuros tratamientos, entre ellos, la terapia génica.

Una prueba genética

**PUEDA APORTAR
RESPUESTAS NO
SÓLO PARA USTED,
SINO TAMBIÉN
PARA SU FAMILIA.**



TIPOS DE TERAPIA GÉNICA

Una vez identificado el gen defectuoso, existen distintas formas de enfocar el tratamiento.



REEMPLAZO DE GENES: Se crea un gen sano en el laboratorio y se utiliza para reemplazar el gen defectuoso. Habitualmente, el nuevo gen se introduce en el cuerpo mediante transportadores denominados vectores (típicamente, virus modificados que ya no pueden causar una enfermedad). En algunos casos, pueden utilizarse células del cuerpo de la persona, modificarlas genéticamente en el laboratorio y devolverlas al cuerpo.



EDICIÓN DE GENES: La edición de genes utiliza herramientas avanzadas que pueden modificar y reparar con precisión el ADN del gen defectuoso directamente. Se trata de una especie de “cortar y pegar” para el ADN.



SILENCIAMIENTO GÉNICO: Esta técnica está dirigida a las instrucciones del ADN que hacen que un gen defectuoso genere proteínas dañinas, reduciendo o deteniendo su producción.



Diferentes técnicas: remplazo, reparación o silenciamiento de genes defectuosos.

RIESGOS Y EFECTOS SECUNDARIOS

Como con cualquier tratamiento, la terapia génica tiene posibles riesgos y efectos secundarios, entre ellos:



Respuestas inmunes (como escalofríos, fiebre, dolor de cabeza, presión arterial baja, náusea o vómitos) – pueden ocurrir si el cuerpo reacciona al vector viral. Algunas veces el sistema inmune ve a este virus como un invasor, incluso si no es dañino, e intenta atacarlo, causando efectos secundarios.



Riesgo de infección – especialmente en pacientes con sistemas inmunes debilitados.



Efectos desconocidos a largo plazo – hay ensayos clínicos en curso que están estudiando otros posibles efectos.



Efectos no intencionados – si el nuevo gen accidentalmente interactúa con otros genes o daña células u órganos sanos.

BENEFICIOS

Posibles beneficios de la terapia génica para enfermedades cardiovasculares pueden incluir:

- ♥ Tratamiento necesario solo una vez
- ♥ Corregir la causa raíz de la enfermedad
- ♥ Mejorar la función cardíaca
- ♥ Mejorar la calidad de vida

COMO CUALQUIER OTRO
TRATAMIENTO, LA TERAPIA
GÉNICA TIENE

*beneficios
y riesgos.*



DE CARA AL FUTURO

La terapia génica en cardiología es un ámbito de investigación que está en desarrollo. Hable con sus profesionales sanitarios si desea saber más sobre:

Ensayos clínicos
que puedan ser
relevantes para
su enfermedad

Tratamientos
existentes o
recientemente
aprobados en
su país

Fuentes fiables
para mantenerse
informado

Redes de pacientes
que puedan
ayudarle a vivir
con la enfermedad
cardiovascular



La investigación sobre terapia génica en enfermedad cardiovascular sigue su curso. Los profesionales de la salud que le atienden son la mejor fuente de información actualizada relevante para su enfermedad.

PREGUNTAS PARA PLANTEARLE A SU MÉDICO

- ✓ ¿Soy idóneo para algún ensayo en curso de terapia génica sobre mi enfermedad?
- ✓ ¿Cuáles son los posibles beneficios y riesgos de estos tratamientos?
- ✓ ¿Cuál es la vía de administración de esta terapia?
- ✓ ¿Necesitaré inmunosupresión?
- ✓ ¿Cómo afectaría a mi vida diaria la terapia génica o un ensayo clínico?
- ✓ ¿Se requiere seguimiento o supervisión a largo plazo después del tratamiento?
- ✓ ¿Cómo puedo mantenerme informado sobre nuevas terapias o aprobaciones en mi país?
- ✓ ¿Deberían considerar los miembros de mi familia hacerse una prueba genética también?
- ✓ ¿Existen recursos de apoyo para pacientes que sigan una terapia génica o participen en ensayos clínicos?



Mended Hearts
Europe

WWW.MENDEDHEARTSEUROPE.ORG

✉ MHEUROPE@MENDEDHEARTS.ORG



Asociación
Española de
Miocardiopatía
Hipertrófica

WWW.MIOCARDIOPATIA.COM

✉ SOCIOSAEMCH@GMAIL.COM



CON EL APOYO DE



AskBio

A Bayer Cell & Gene Therapy Platform Company

