

Fibrosis quística y genética

Curso de formación *online*

Solicitada la acreditación a la Comisión de Formación Continuada
de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid

PRESENTACIÓN

La fibrosis quística es una enfermedad genética hereditaria. Los genes forman parte de nuestro ADN, un material único en el interior de todas nuestras células que constituye el código molecular para todo lo que compone nuestro cuerpo. Son un conjunto de instrucciones que determinan características tales como el color de los ojos y del pelo¹.

Los genes también contienen instrucciones para sintetizar proteínas, que son los ladrillos con los que se construye todo el cuerpo y son necesarias para mantener nuestros cuerpos en perfecto funcionamiento. Todo el mundo tiene dos copias de cada gen, uno de cada progenitor.

Hay muchos tipos diferentes de mutaciones del gen CFTR (regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística). No todo el mundo con fibrosis quística tiene las mismas mutaciones (variantes) en su gen CFTR. Conocemos más de 2.000 mutaciones diferentes del gen CFTR. Aproximadamente 336 de estas provocan fibrosis quística, pero la mayoría son poco frecuentes².

Algunas de las mutaciones del gen CFTR más comunes son F508del, G542X, G551D, N1303K, W1282X o S549R, siendo esta la mutación clase III (*gating*) más frecuente en nuestro país.

F508del es la mutación más común del gen CFTR. Se estima que afecta a más de dos tercios de los alelos estudiados a nivel mundial³. Otras mutaciones menos comunes, G542X, G551D, N1303K o W1282X, tienen una prevalencia mundial de tan solo un 1-3%⁴.



Para los profesionales de la salud que participan en el tratamiento de estos pacientes es importante conocer el mecanismo fisiopatológico de la fibrosis quística, el cual varía en función del genotipo individual de una persona⁵.

PARTICIPANTES

El programa será de interés para **pediatras, neumólogos, gastroenterólogos y farmacéuticos hospitalarios** que necesiten revisar sus conocimientos genéticos en general y las mutaciones genéticas de la proteína CFTR en particular, así como sus implicaciones para el tratamiento.

1. NHS Choices. Genetics. Available from: <http://www.nhs.uk/conditions/Genetics/Pages/Introduction.aspx> (consultado en marzo 2019).

2. US CF Foundation, Johns Hopkins University, The Hospital for Sick Children. The Clinical and Functional Translation of CFTR (CFTR2). Disponible en: <https://www.cftr2.org/> [consultado en marzo de 2019].

3. Bobadilla JL, et al. Cystic Fibrosis: A Worldwide Analysis of Mutations Correlation with Incidence Data and Application to Screening. Human Mutation. 2002;19:575-606.

4. Derichs N, et al. Targeting a genetic defect: cystic fibrosis transmembrane conductance regulator modulators in cystic fibrosis. Eur Respir Rev. 2013;22(127):58-65.

5. Welsh MJ, et al. Cystic fibrosis: membrane transport disorders. En: Valle D, Beaudet A, Vogelstein B, et al., eds. The Online Metabolic & Molecular Bases of Inherited Disease. Nueva York: McGraw-Hill Companies Inc; 2004: part 21, chap 201. www.ommbid.com.

El objetivo de esta actividad

es ampliar el conocimiento sobre el mecanismo fisiopatológico de la fibrosis quística, sobre las manifestaciones clínicas según el órgano afectado y sobre la gravedad de la enfermedad, permitiendo así que los profesionales puedan ofrecer una asistencia adaptada al patrón fenotípico de cada paciente.



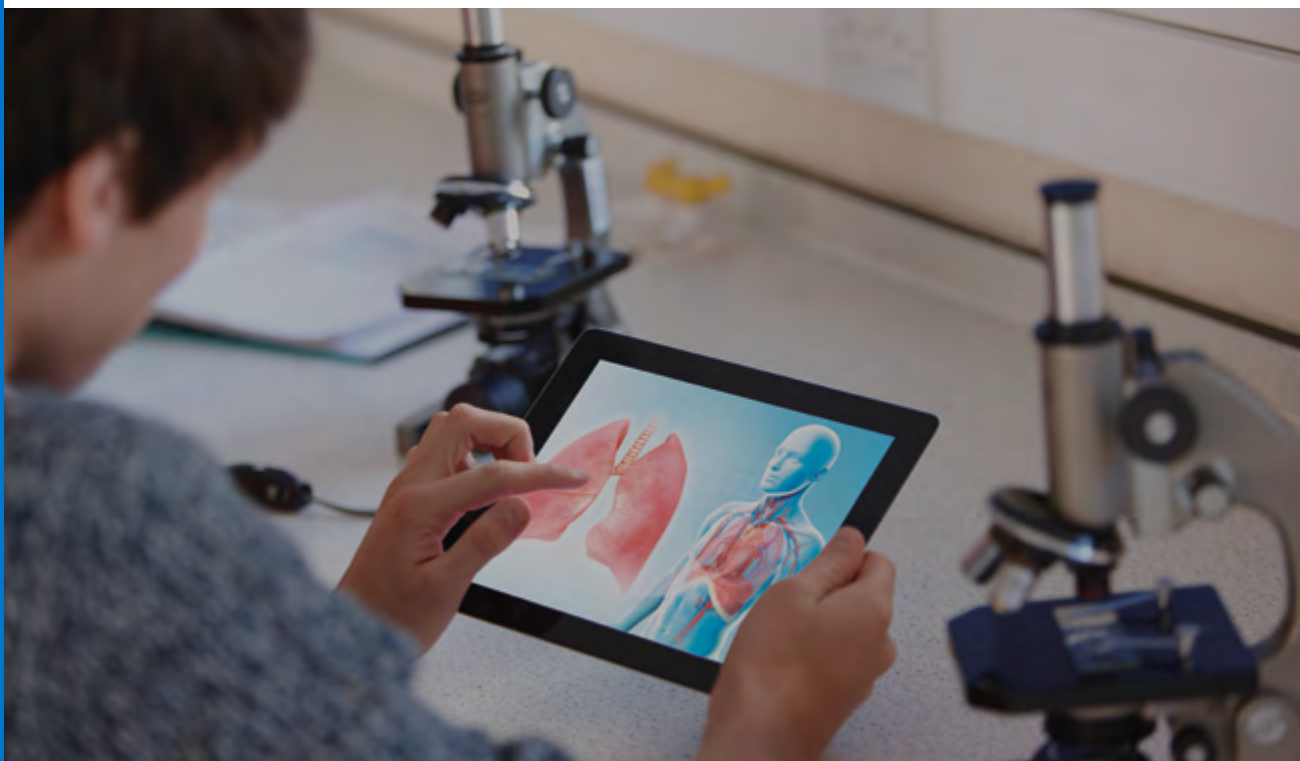
Revisar los conocimientos sobre genética en general y sobre las mutaciones propias de la fibrosis quística en particular.



Aprender a identificar las diferentes mutaciones genéticas de la fibrosis quística y la relación de estas con la presentación clínica de la enfermedad y sus diferentes fenotipos.



Aplicar diferentes estrategias de tratamiento basadas en la información genética de los pacientes.



CONTENIDOS

MÓDULO 1. FUNDAMENTOS SOBRE GENÉTICA

La genética humana es la ciencia que estudia las variaciones entre los individuos y su herencia, incluyendo el estudio de los mecanismos moleculares implicados en las patologías humanas. El ADN humano es la piedra angular de la genética que contiene toda la información necesaria para el funcionamiento normal de las células, incluyendo el crecimiento y la reproducción.

En este módulo se revisarán los conceptos básicos de la genética, incluyendo la estructura del ADN y cómo se expresan los genes mediante la traducción a proteínas. Se proporcionará una visión global de los tipos de herencia mendeliana, así como de las diferencias entre variantes benignas y patogénicas. Se hará especial hincapié en los tipos de variantes patogénicas y sus posibles consecuencias, puesto que ello es fundamental para comprender los distintos tratamientos actuales de la fibrosis quística.

Nussbaum R.Thompson y Thompson Genética en Medicina. Barcelona: Masson, 5ª ed. 2004.

Después de participar en la actividad educativa, los participantes deben ser capaces de comprender los fundamentos de la expresión génica en las células humanas.

MÓDULO 2. GENÉTICA DE LA FIBROSIS QUÍSTICA

La fibrosis quística es un trastorno genético con herencia autosómica recesiva causado por mutaciones en el gen CFTR de la fibrosis quística.

Este módulo tratará las diferentes variantes de las mutaciones de este gen y los efectos que estas mutaciones tienen sobre la producción anómala de la proteína CFTR y sobre la gravedad de la enfermedad.

O'Neal WK, Knowles AR. Cystic Fibrosis Disease Modifiers: Complex Genetics Defines the Phenotypic Diversity in a Monogenic Disease. Annu Rev Genomics Hum Genet. 2018 Aug 31;19:201-22.

Después de participar en la actividad educativa, los participantes deben ser capaces de identificar la asociación entre las diferentes mutaciones del gen CFTR y la gravedad de la fibrosis quística.

MÓDULO 3. TRATAMIENTO DE LA FIBROSIS QUÍSTICA

La fibrosis quística es una enfermedad que ha experimentado un enorme avance en la supervivencia durante los últimos años gracias al tratamiento de las complicaciones, especialmente de las respiratorias. Sin embargo, nos encontramos ante el inicio de un nuevo enfoque terapéutico gracias a los tratamientos modificadores de la proteína CFTR, los cuales supondrán un cambio radical en la evolución de estos pacientes.

Annual Data Report 2017 Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry

Este módulo cubrirá las opciones de tratamiento precoz para pacientes con fibrosis quística, incluyendo terapia con moléculas pequeñas que modulan la proteína CFTR defectuosa y mejoran la calidad de vida de estos pacientes.

Después de participar en la actividad educativa, los participantes deben conocer las opciones de tratamiento precoz disponibles para la fibrosis quística, que mejoran la calidad de vida de los pacientes.

PROFESORADO

COORDINADOR

Pedro Mondéjar

Neumología Pediátrica, Hospital Virgen de la Arrixaca,
Murcia.

Autoras Módulo 1



Clara Gómez

Genética,
Hospital de la Paz,
Madrid.



Carmen Prior

Genética,
Hospital de la Paz,
Madrid.

Autor Módulo 2



Pedro Mondéjar

Neumología Pediátrica,
Hospital Virgen de la
Arrixaca,
Murcia.

Autor Módulo 3



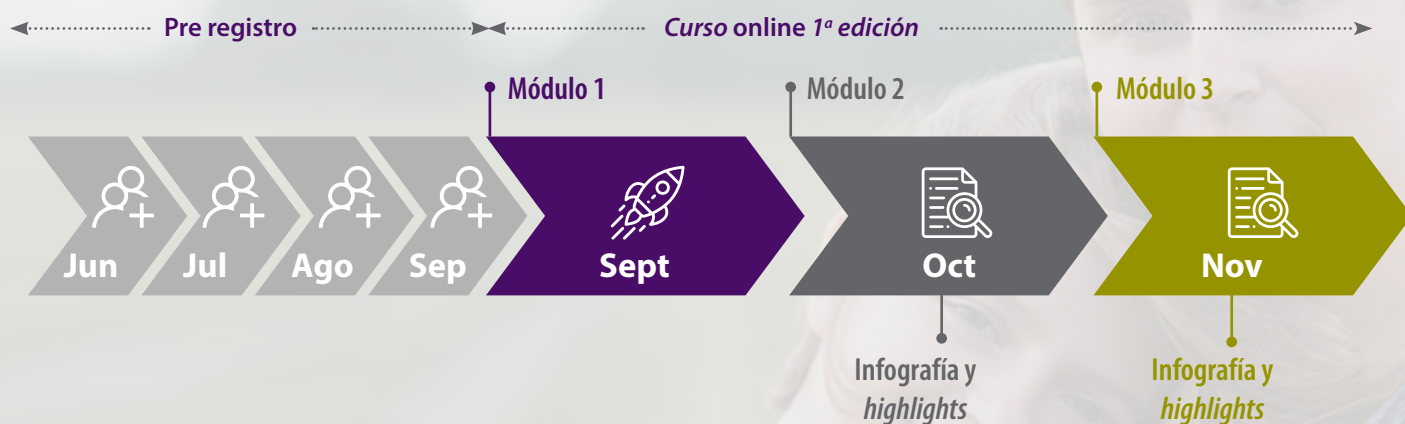
David Iturbe

Neumología,
Hospital Marqués
de Valdecilla,
Santander.

CALENDARIZACIÓN DEL CURSO

PREREGISTRO: desde junio hasta septiembre de 2019

Lanzamiento plataforma *online*



MATERIALES DE REFUERZO DIDÁCTICO

REGISTRO Y ACCESO

Solicitada la acreditación a la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid (SNS)

Para acceder a los contenidos del curso, regístrese en la plataforma:

www.CFTRacademy.com

Siga estos pasos para completar el registro:

- 1 Haga clic en **Registrarse** y cumplimente todos los datos. A continuación acepte los términos de uso y finalice haciendo clic en **crear cuenta**.
- 2 Recibirá un correo electrónico con un enlace para confirmar el registro.
- 3 Una vez confirmado, entre de nuevo en la plataforma e introduzca su correo electrónico y la contraseña elegida en el momento del registro. Podrá así acceder como usuario confirmado.
- 4 Haga clic en **Matricularme** para solicitar la matrícula. Si su solicitud es aceptada recibirá un correo de confirmación para acceder a los contenidos del curso.

Para cualquier consulta o duda, puede contactar mediante la siguiente dirección de correo:

secretaria@cftracademy.com