

Investigación biomédica e innovación clínica en distrofias hereditarias de retina: hacia la medicina personalizada en enfermedades raras.
por Cristina Méndez Vidal (Unidad de Gestión Clínica de Medicina Maternofetal, Genética y Reproducción, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla)

Las distrofias hereditarias de retina (DHR) son un conjunto de enfermedades degenerativas y generalmente, progresivas, que se caracterizan por la afectación primaria de los fotorreceptores y conducen a la pérdida parcial o total de la visión. La mayoría de las DHR son extremadamente raras, sin embargo, en su conjunto, afectan a 1 de cada 3000 individuos. La elevada heterogeneidad clínica y genética que presentan, hace de este conjunto de patologías un excelente candidato para su análisis mediante las tecnologías de NGS. El desarrollo de estas tecnologías, ha revolucionado la identificación de genes de enfermedad, y su empleo en la rutina diagnóstica está permitiendo que multitud de pacientes afectados de DHR reciban al fin un diagnóstico genético. Igualmente, esta estrategia también permite establecer nuevas correlaciones genotipo-fenotipo, generando un gran conocimiento sobre las bases genéticas de las DHR. La identificación de nuevos genes que pueden tener un papel en el desarrollo y mantenimiento de la función retiniana está abriendo nuevas líneas de investigación, las cuales podrán conducir al desarrollo de nuevas aproximaciones terapéuticas basadas en medicina personalizada. Sin embargo, la mayoría de estas aproximaciones no pueden ser aplicadas a menos que se conozca el defecto genético subyacente. Asimismo, el continuo desarrollo de nuevos recursos diagnósticos y de gestión del conocimiento, con validez y utilidad clínica, no solo para las DHR, sino también para otras enfermedades raras, favorecerá un abordaje más personalizado de este grupo de patologías consiguiendo, en última instancia, una mayor esperanza y calidad de vida de los pacientes.