XV Simposio de Investigación Genética Médica

TERAPIA GÉNICA TÓPICA IN VIVO PARA LA EPIDERMOLISIS BULLOSA DISTRÓFICA RECESIVA

Patricio Castillo Pasos, Daniela Guadalupe Esperón Espinosa, María Gabriela Guillén Obregón
Universidad Marista de Mérida

Palabras Clave: Epidermolisis bullosa distrófica recesiva (RDEB), B-VEC, COL7A1

Antecedentes: La epidermolisis bullosa distrófica recesiva es una enfermedad autosómica relacionada con variantes patogénicas del gen COL7A1. Caracterizada por fragilidad cutánea que se manifiesta con ampollas y erosiones ante traumatismos mínimos, se divide en grave e intermedia dependiendo de la frecuencia de las manifestaciones y el pronóstico de vida[1], los tratamientos de RDEB incluían transferencias de médula y transferencia ex vivo de células, lo que era costoso, invasivo y riesgoso.

Objetivo: Describir el uso de la terapia génica como tratamiento para la regeneración tisular y cicatrización de heridas en pacientes con Epidermólisis bullosa distrófica recesiva.

Método: Estudio de nivel descriptivo, retrospectivo y longitudinal, estructurado con enfoque sistemático. La búsqueda y recopilación se realizó en PubMed, se incluyeron artículos con disponibilidad de texto completo y de acceso libre, enfocados en RDEB que afectan a COL7A1 y que evalúan intervenciones o tratamientos administrados por vía tópica. [2]

Resultados: La terapia génica V-BEC se identificó como una forma de tratamiento ideal para los casos de personas con RDEB primero se seleccionó el vector de HSV-1 por sus características óptimas para la transducción del gen a los queratinocitos y fibroblastos, a través de diferentes pruebas se describe la efectividad del vector y la expresión del colágeno tipo VII en la unión dermoepidérmica, finalmente se compararon los resultados de la aplicación tópica en heridas de los pacientes seleccionados, esto con el fin de estandarizar una dosis para la aplicación de la terapia. Clínicamente, el tratamiento logró un cierre completo en el 79% de las heridas tratadas en comparación con el 0% con placebo, destacando por su rápida cicatrización, baja tasa de efectos adversos y la ventaja de ser una terapia in vivo no invasiva aplicable durante los cambios de rutina de apósitos concluyendo además que la aplicación de B-VEC no causa efectos adversos y demuestra una mejora significativa en el cierre de las ampollas. [2]

Discusión y conclusiones: B-VEC responde eficazmente a las necesidades terapéuticas de RDEB al aumentar o permitir la expresión del gen COL7A1, por lo que el colágeno VII aumenta en la unión dermoepidérmica. En conclusión, B-VEC representa la primera terapia génica tópica aprobada que ofrece una alternativa eficaz y segura para la regeneración tisular en RDEB, siendo sus principales limitaciones la necesidad de aplicaciones continuas ante nuevas lesiones y su elevado costo para el acceso universal.[2]

Referencias:

1. Mayoclinic.org [Internet]. [citado el 22 de octubre de 2026]. Disponible en: https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/epidermolysis-bullosa/symptoms-causes/syc-20361062

2. Gurevich I, Agarwal P, Zhang P, Dolorito JA, Oliver S, Liu H, Reitze N, Sarma N, Bagci IS, Sridhar K, Kakarla V, Yenamandra VK, O'Malley M, Prisco M, Tufa SF, Keene DR, South AP, Krishnan SM, Marinkovich MP. In vivo topical gene therapy for recessive dystrophic epidermolysis bullosa: a phase 1 and 2 trial. Nat Med. 2022 Apr;28(4):780-788. doi: 10.1038/s41591-022-01737-y. Epub 2022 Mar 28. PMID: 35347281; PMCID: PMC9018416.