

PANELES DE PRECISIÓN

NEUMOLOGÍA:

- **Bronquiectasia y discinesia ciliar primaria:** La bronquiectasia es una enfermedad pulmonar crónica caracterizada por una dilatación patológica e irreversible de las vías respiratorias. La heterogeneidad de las bronquiectasias es un gran desafío en la práctica clínica. Existen numerosas causas subyacentes de las bronquiectasias, aunque en muchos casos no se encuentra la causa. Las causas conocidas incluyen síndromes de aspiración posinfecciosos, defectos en las defensas del huésped, fibrosis quística, discinesia ciliar primaria o incluso ser sistémicas, como inmunodeficiencia común variable y defectos anatómicos que incluyen obstrucción de las vías respiratorias intraluminales, obstrucción intramural o compresión de las vías respiratorias externas. Las bronquiectasias se pueden observar en todos los grupos de edad, pero la prevalencia más alta de la enfermedad se observa en el rango de mayor edad (mayores de 60 años) y las mujeres se ven afectadas de manera desproporcionada.
- **Fibrosis quística:** La fibrosis quística (FQ) es la enfermedad hereditaria letal más común en las personas de raza blanca. Es un trastorno genético autosómico recesivo que limita la vida, con mayor prevalencia en Europa, América del Norte y Australia. La enfermedad es causada por la mutación de un gen que codifica un canal transmembrana conductor de cloruro que regula el transporte de aniones y la depuración mucociliar en las vías respiratorias y otras glándulas exocrinas. Esto conduce a una disfunción de las glándulas exocrinas que involucra múltiples sistemas de órganos, lo que resulta en infecciones respiratorias crónicas, insuficiencia de enzimas pancreáticas, infertilidad y complicaciones asociadas en pacientes no tratados. La enfermedad pulmonar en etapa terminal es la principal causa de muerte. La mayoría de los portadores del gen de la FQ son asintomáticos, por lo que la importancia del diagnóstico prenatal y el cribado de los padres pueden identificar a aquellos pacientes con riesgo de transmitir la mutación a su descendencia.
- **Fibrosis Pulmonar Idiopática:** La fibrosis pulmonar idiopática (FPI) es una forma específica de enfermedad pulmonar progresiva crónica definida como la presencia de cicatrización pulmonar progresiva en forma de neumonía intersticial fibrosante de causa desconocida con el hallazgo histopatológico de neumonía intersticial habitual (NIU). Aunque se desconoce la etiología, probablemente exista un efecto de factores microambientales endógenos y exógenos en los sujetos junto con una predisposición genética. Todo esto provoca microlesiones repetitivas en el tejido pulmonar y la vasculatura, desencadenando una respuesta inflamatoria y, en última instancia, fibrosis. Ocorre principalmente en adultos mayores, y la cicatrización pulmonar progresiva con el tiempo da como resultado una ingesta reducida de oxígeno. El panel de precisión de fibrosis pulmonar idiopática se puede utilizar como una herramienta de diagnóstico que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.

- **Disfunción del metabolismo del surfactante:** La disfunción del metabolismo del surfactante es una afección caracterizada por la insuficiencia del surfactante pulmonar necesario para una respiración adecuada. El surfactante pulmonar es responsable de mantener la tensión superficial en la interfase líquido-aire en los alvéolos, por lo que una deficiencia en este componente da como resultado que los alvéolos se colapsen fácilmente inmediatamente después de la expiración. El surfactante está compuesto de fosfolípidos y proteínas, por lo que un metabolismo deficiente puede conducir a un desequilibrio en la cantidad de estos componentes, lo que resulta en un surfactante que no funciona. Los trastornos genéticos de los genes de la homeostasis del surfactante pueden conducir a múltiples enfermedades pulmonares en recién nacidos, niños y adultos, incluido el síndrome de dificultad respiratoria neonatal, neumonía intersticial, proteinosis alveolar pulmonar y fibrosis pulmonar. El Panel de Precisión de Disfunción del Metabolismo del Surfactante se puede utilizar como una herramienta de diagnóstico y detección que, en última instancia, conduce a un mejor manejo y pronóstico de la enfermedad.