

Investigadores de Mayo Clinic Identifican Mutación Genética Clave en Enfermedad del Hígado Graso.



Un estudio revela que una variante hereditaria en el gen MET podría ser determinante en el desarrollo de esta condición que afecta a un tercio de la población mundial.

Científicos del Centro para Medicina Personalizada de Mayo Clinic han descubierto una variante genética rara directamente asociada con la enfermedad hepática esteatósica asociada a disfunción metabólica (antes llamada hígado graso no alcohólico), según un estudio publicado en Hepatology.

Hallazgo clave: El papel del gen MET

Hasta ahora, se pensaba que esta enfermedad —que afecta a un tercio de los adultos a nivel mundial— era resultado de factores genéticos y ambientales

combinados. Sin embargo, la investigación identificó una mutación específica en el gen MET, crucial para la reparación hepática y el metabolismo de grasas.

Cuando este gen falla, se acumula grasa en el hígado, desencadenando inflamación, fibrosis y, en casos graves, cirrosis o cáncer.

La variante fue hallada en una familia sin antecedentes de diabetes ni colesterol alto, factores de riesgo comunes.

Implicaciones para el diagnóstico y tratamiento

El estudio, liderado por el Dr. Filippo Pinto e Vairo, analizó datos genómicos de más de 100,000 participantes en el Estudio Tapestry de Mayo Clinic. Los resultados mostraron que:

- 1% de los pacientes con la enfermedad portaban variantes raras en el gen MET.**
- 18% de ese grupo presentaba mutaciones en la misma región crítica identificada en la familia estudiada.**

"Este hallazgo cambia nuestra comprensión: una sola variante heredada puede ser la causa subyacente en algunos casos", explicó el Dr. Konstantinos Lazaridis, coautor del estudio.

Medicina de precisión: Un futuro prometedor

El descubrimiento resalta el potencial de la genómica para:

Diagnosticar casos sin explicación clínica tradicional.

Desarrollar terapias dirigidas que corrijan el defecto metabólico.

Desde 2019, el Programa de Enfermedades Raras de Mayo Clinic ha ayudado a más de 3,200 pacientes mediante pruebas genómicas avanzadas.

Próximos pasos

Los investigadores planean explorar cómo este avance puede traducirse en tratamientos personalizados, especialmente para pacientes con formas avanzadas de la enfermedad, que hoy son la principal causa de trasplantes hepáticos.

"No solo resolvimos un misterio médico, sino que abrimos la puerta a intervenciones precisas", concluyó el Dr. Raul Urrutia, colaborador del estudio.