

Identifican tres genes clave para luchar contra una enfermedad rara

La arteritis de células gigantes es un trastorno que puede provocar ceguera e incluso ictus

Investigación Médica / # Investigación científica / # Enfermedades



Los investigadores Javier Martín (izquierda) y David Carmona (derecha). Dicyt

Un mecanismo en cadena, eficaz contra 80 enfermedades autoinmunes

Hallan cómo se extienden las células de cáncer de mama
Después del cáncer infantil, las enfermedades autoinmunes
¿Por qué las personas con síndrome Down sufren más enfermedades autoinmunes?

Descritas 42 nuevas variantes genéticas asociadas a la artritis reumatoide

Investigadores del Instituto de Parasitología y Biomedicina 'López-Neyra' (IPBLN), de Granada, han identificado los tres genes más relevantes implicados en el desarrollo de una enfermedad rara que inflama las arterias de gran calibre, como la aorta o la carótida, y puede provocar ceguera o incluso ictus.

Los expertos han utilizado la técnica inmuno-chip para analizar alrededor de 200.000 variantes genéticas del sistema inmunológico o defensivo de pacientes que sufren este trastorno. El estudio supone un avance en el conocimiento de la enfermedad que influirá en la mejora de su diagnóstico y pronóstico, según indican los investigadores.



CIENCIA

El ADN desvela cómo fue la «plaga de Justiniano»

La arteritis de células gigantes es una enfermedad rara que produce una inflamación de los vasos sanguíneos. Afecta a arterias de mediano y gran tamaño, sobre todo aquéllas que transportan la sangre hasta la cabeza.

Se trata de un trastorno autoinmune, ya que el organismo reconoce como extraños elementos del propio cuerpo, en este caso, el tejido de la pared de los vasos sanguíneos, al que ataca. "La respuesta defensiva del organismo provoca la llegada de células del sistema inmunológico a las paredes de las arterias. Éstas, como consecuencia, se van inflamando. Llega un momento en el que la pared se engrosa tanto que la sangre no puede circular. Si el ataque se produce en los vasos sanguíneos que riegan el globo ocular se puede producir ceguera", explica a la Fundación Descubre el investigador responsable de este proyecto, David Carmona, del Instituto 'López-Neyra'.

Material genético de defensa

Los expertos han descubierto la secuencia de los genes del sistema inmunológico que se relaciona con la predisposición a padecer esta enfermedad. "Puesto que se trata de un proceso autoinmune, los genes que participan en esa respuesta inflamatoria y defensiva tienen muchas posibilidades de estar involucrados en el desarrollo de la arteritis", indica el profesor Javier Martín, jefe del grupo de investigación Bases Genéticas de las Enfermedades Autoinmunes, que lidera el estudio.

En concreto, los investigadores se han centrado en los genes HLA, responsables, por ejemplo, del rechazo o aceptación de un trasplante de órgano o tejido. "Todos los humanos tenemos moléculas del sistema HLA en nuestra células. Los genes que las codifican son los más importantes e influyentes en las enfermedades autoinmunes", matiza Martín.

Estas moléculas se clasifican en dos grupos, HLA I y HLA II. Las primeras están presentes en todas las células del organismo. Las segundas, sin embargo, sólo se localizan en las llamadas 'células presentadoras de antígenos': su función es interceptar aquellas sustancias 'invasoras' y presentarlas a los linfocitos para que éstos, a su vez, se activen, inicien el ataque defensivo, o respuesta inmunológica, y formen anticuerpos.

Los expertos granadinos han identificado las principales moléculas HLA II que, en la arteritis de células gigantes, reconocen como extraño el tejido propio de las paredes de los vasos sanguíneos. "Hasta ahora



SALUD

Un spray nasal para administrar vacunas genéticas contra la hepatitis B

segundas, sin embargo, sólo se localizan en las llamadas 'células presentadoras de antígenos': su función es interceptar aquellas sustancias 'invasoras' y presentarlas a los linfocitos para que éstos, a su vez, se activen, inicien el ataque defensivo, o respuesta inmunológica, y formen anticuerpos.

Los expertos granadinos han identificado las principales moléculas HLA II que, en la arteritis de células gigantes, reconocen como extraño el tejido propio de las paredes de los vasos sanguíneos. "Hasta ahora se sabía que este material era muy importante en el desarrollo de la enfermedad, pero se desconocía la conformación concreta que predisponía a desarrollarla", comenta Carmona.

Estudio a gran escala

Para alcanzar estas conclusiones, que se muestran en el artículo 'New insights into the pathogenesis of giant cell arteritis and hopes for the clinic', publicado en la revista Expert Review of Clinical Immunology, los investigadores han utilizado la tecnología inmuno-chip que permite analizar todos los genes del sistema inmunológico, y sus variantes, en pacientes con la enfermedad. "Es el primer estudio a gran escala porque se han comparado más de 200.000 variantes de riesgo de genes implicados en la respuesta defensiva del organismo, en personas de países diferentes", continúa el investigador del Instituto 'López-Neyra'.

Según los expertos, una de las características de los genes HLA es su gran variabilidad, es decir, un mismo gen tiene múltiples formas o alelos que pueden modificar su función. "Todos los genes tienen variantes. Pero los que presentan mayor diversidad son los HLA. La variabilidad es tanta que se identifican como extraños elementos que no lo son, desde el polen del olivo hasta las paredes de los vasos sanguíneos", explica.

Con su investigación, los científicos dan un paso más en el conocimiento de esta enfermedad. "Hemos identificado tres genes, algunos más importantes que otros. Teniendo en cuenta que los genes no varían a lo largo de nuestra vida, se puede hacer un análisis genético a una persona para confirmar si tiene o no la variante de riesgo más influyente. De esta forma, mejoramos el diagnóstico y el pronóstico de la enfermedad", incide el experto.

A partir de este trabajo, los investigadores abordan el estudio de la enfermedad con una nueva estrategia: el GWAS, siglas en inglés de Estudio de Asociación del Genoma Completo. "Con el inmuno-chip se han identificado los genes del sistema inmunológico más influyentes. Con el GWAS hacemos un análisis completo del genoma humano con el objetivo de encontrar otros genes relevantes, además de los del sistema inmunológico. Por ejemplo, aquellos que controlan los procesos de formación de nuevos vasos sanguíneos", concluye David Carmona.

