



Logran el mapa genético más completo de la esclerodermia, una enfermedad rara, que abre la puerta a nuevos fármacos más eficaces

26/02/2016

- Se trata de una enfermedad autoinmune que afecta a una de cada 10000 personas en Europa y Norteamérica, principalmente mujeres de edad media, y provoca la muerte en un alto porcentaje de casos

- Científicos de la **Universidad de Granada** y el CSIC han realizado el estudio más amplio hasta la fecha de la esclerodermia, con una muestra de más de 5000 pacientes afectados

- El próximo lunes, 29 de febrero, se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras, bajo el lema “Únete a nosotros para hacer que la voz de las enfermedades raras se oiga”



Científicos de la **Universidad de Granada** y el Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra (CSIC) han conseguido realizar el mapa genético más completo logrado hasta la fecha de la esclerodermia, una enfermedad rara que afecta, aproximadamente, a una de cada 10000 personas en Europa y Norteamérica.

Su investigación abre la puerta a la búsqueda de dianas terapéuticas y el desarrollo de medicamentos personalizados para los pacientes que padecen esta enfermedad, y contribuye al diagnóstico precoz y la prevención de la misma.

La esclerodermia ataca principalmente a mujeres de edad media y provoca la muerte en un alto porcentaje de los casos. Es una enfermedad autoinmune, caracterizada por un desequilibrio en el que el propio sistema inmunológico del paciente ataca sus tejidos, en este caso el conectivo, y provoca la fibrosis generalizada que constituye el principal síntoma de la patología.

La heterogeneidad en la presentación clínica de la enfermedad es alta, pero sus primeros signos suelen ser el fenómeno de Raynaud (falta de irrigación y emblanquecimiento de los dedos), y el daño en los capilares sanguíneos, que pueden acabar desencadenando úlceras digitales y, en ocasiones, amputación de las falanges.

Sin embargo, la principal complicación de la enfermedad en la actualidad es la afectación pulmonar y la aparición de hipertensión pulmonar, que reducen drásticamente la esperanza de vida de los pacientes. La esclerodermia se encuadra dentro de las enfermedades complejas, pues su aparición combina tanto factores ambientales (desconocidos hasta ahora) como predisposición genética.

Estudio con más de 5000 pacientes afectados

En esta investigación, los autores (bajo la dirección de **Javier Martín**, del Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra) han analizado el componente genético de la enfermedad para ayudar a su diagnóstico y contribuir al conocimiento de los procesos implicados. A pesar de la baja frecuencia de la esclerodermia, lograron reunir una cohorte de más de 5000 pacientes y más de 8000 controles no afectados, gracias a colaboraciones con hospitales de toda España, Europa y América del Norte.

La autora principal de este trabajo, **Lara Bossini Castillo**, ha liderado el análisis bioinformático del primer estudio basado en una nueva plataforma de genotipado, denominada ImmunoChip, en pacientes de esclerodermia.

“El ImmunoChip se diseñó para explorar en profundidad las regiones de los genes implicados en patologías del sistema inmunológico, y su aplicación a la esclerodermia nos permitió identificar 3 nuevos genes implicados en el desarrollo de la enfermedad e incluir nuevos mecanismos dentro de la biología de ésta”, explica la investigadora.

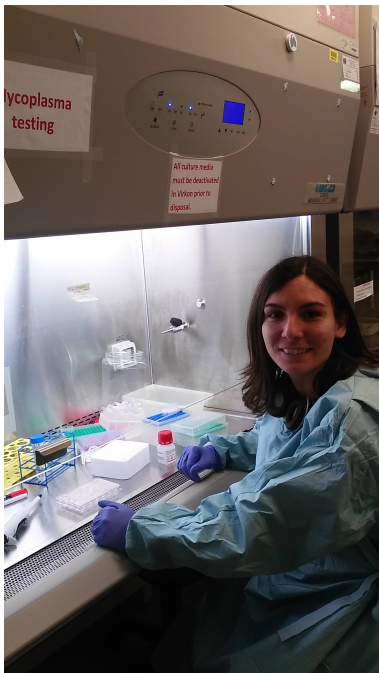
Su investigación también ha determinado las posibles asociaciones genéticas con los diferentes subtipos de la enfermedad, en especial aquellos más agresivos, como la afectación pulmonar antes mencionada. “En este aspecto, confirmamos la asociación de un haplotipo (conjunto de variantes genéticas) del gen CD226 en un incremento en el riesgo de aparición de fibrosis pulmonar en pacientes”, explica.

En la actualidad, Lara Bossini trabaja en el Wellcome-Trust Sanger Institute (Hinxton, Cambridge), un referente mundial en el estudio del genoma humano y de patógenos con una finalidad biomédica.

El próximo lunes, 29 de febrero, se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras, bajo el lema “Únete a nosotros para hacer que la voz de las enfermedades raras se oiga”.

Referencias bibliográficas:

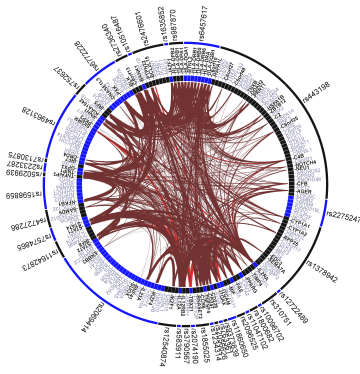
Immunogenetics of systemic sclerosis: Defining heritability, functional variants and shared-autoimmunity pathways. Bossini-Castillo L, López-Isac E, Martín J. J Autoimmun. 2015;64: 53-65.



Identifies multiple susceptibility loci for systemic sclerosis. Bossini-Castillo L*, et al. Am J Hum Genet. 2014;94: 47-61.

La investigadora Lara Bossini, autora principal de este

trabajo, en su laboratorio.



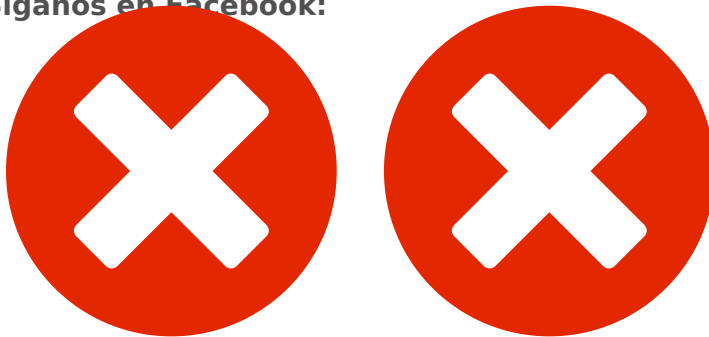
La figura representa las variantes genéticas asociadas a esclerodermia y las interacciones entre los genes a los que podrían estar afectando.

Contacto:

Lara Bossini Castillo

Correo electrónico: lbc@sanger.ac.uk

Síguenos en Facebook:



Síguenos en Twitter:



+ LINK: PROPUESTA DE ACTIVIDADES CANAL UGR -> <http://canal.ugr.es/prensa-y->

<http://secretariageneral.ugr.es/>

comunicacion/item/54050

- **CANALUGR: RECURSOS DE COMUNICACIÓN E INFORMACIÓN**
- **PUBLICITE SU CONGRESO UGR**
- **VER MÁS NOTICIAS DE LA UGR**
- **BUSCAR OTRAS NOTICIAS E INFORMACIONES DE LA UGR PUBLICADAS Y/O RECOGIDAS POR EL GABINETE DE COMUNICACIÓN**
- **RESUMEN DE MEDIOS IMPRESOS DE LA UGR**
- **RESUMEN DE MEDIOS DIGITALES DE LA UGR**
- **RECOMENDACIONES PARA EL USO DE LAS LISTAS DE DISTRIBUCIÓN DE LA UGR**
- **LINK: Perfiles oficiales institucionales de la UGR en las redes sociales virtuales Tuenti, Facebook, Twitter y YouTube -> /tablon*/boletines-canal-ugr/formulario-de-propuesta-de-actividades**

Oficina Gestión de la Comunicación - Secretaría General

UNIVERSIDAD DE GRANADA

Acera de San Ildefonso, s/n. 18071. Granada (España)

Tel. 958 243063- 958 240970 - 958 244278

Correo e. LINK: --LOGIN--645d72d1d34cad6da1faf865e8ba834augr[dot]es -> --

LOGIN--645d72d1d34cad6da1faf865e8ba834augr%5Bdot%5Des

Web: <http://canal.ugr.es> Facebook **UGR Informa**:

<https://www.facebook.com/UGRinforma>

Facebook **UGR Divulga**: <https://www.facebook.com/UGRdivulga>

Twitter **UGR Divulga**: <https://twitter.com/UGRdivulga?>