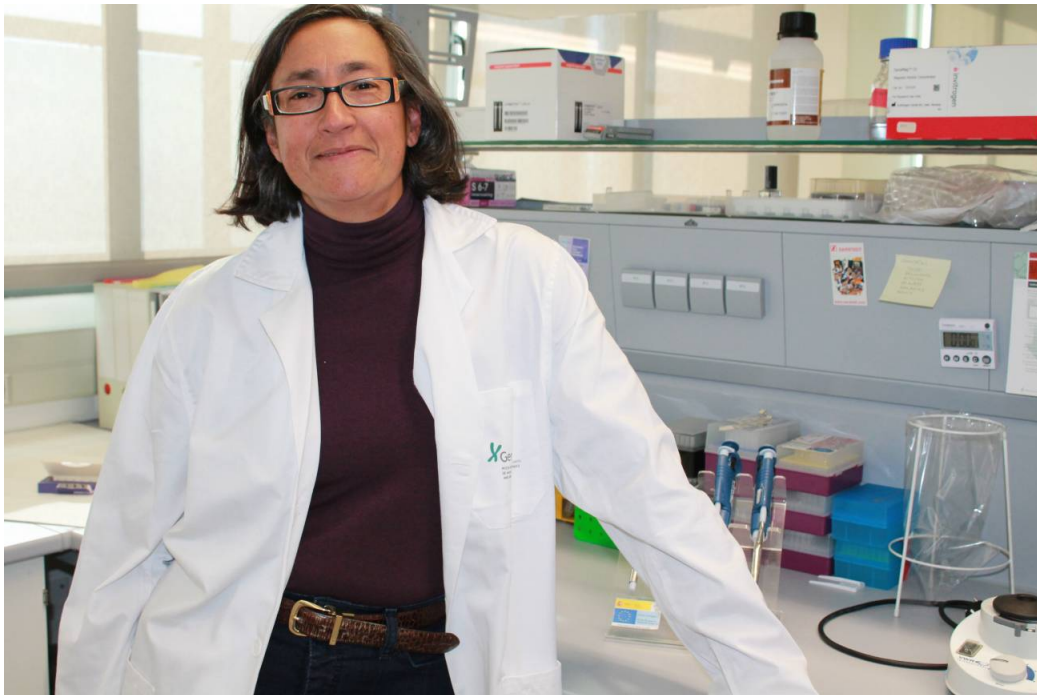


## Descifrado el mapa genético del lupus más completo hasta la fecha

Esta semana se publica el estudio más completo que se ha realizado hasta la fecha en genética del lupus. Este hallazgo, en el que participa la Universidad de Granada, abre las puertas al desarrollo de nuevos tratamientos más eficaces y personalizados contra la patología, que posee una prevalencia del 0,05% y afecta especialmente a mujeres en edad reproductiva.

UGRdivulga

27/10/2015 10:10 CEST



La investigadora de GENYO Marta Alarcón Riquelme. / UGR

Un equipo internacional de científicos, en el que participa la [Universidad de Granada](#), ha descifrado el mapa genético más completo hasta la fecha del lupus eritematoso sistémico (LES), una enfermedad crónica y autoinmune que en la actualidad no tiene cura.

Este avance científico, que esta semana publica la revista *Nature Genetics*, abre las puertas al desarrollo de nuevos tratamientos médicos más eficaces y personalizados contra esta patología, ya que permite clasificar a los

pacientes en función de su perfil genético y de acuerdo a las variantes de riesgo que tienen.

Este trabajo supone el estudio más completo que se ha realizado hasta la fecha en genética del lupus, e incluye metaanálisis con dos cohortes más de la enfermedad. En él ha participado Marta Alarcón Riquelme, investigadora del Centro Pfizer-Universidad de Granada-Junta de Andalucía de Genómica e Investigación Oncológica (GENYO).

---

Hasta la fecha el número de genes identificados para el LES sobrepasa los 50, y en este estudio los investigadores han logrado identificar otros 12 nuevos

Junto con Timothy J Vyse, del King's College de Londres (Reino Unido), la científica llevó a cabo el genotipado de 4.500 pacientes diagnosticados con LES y de 1.200 pacientes sanos que ejercieron como grupo control. Además, los investigadores tomaron datos de controles sanos del Instituto Nacional de Salud de EE UU, de una base de datos mundial de genotipos y fenotipos llamada dbGaP.

### **Doce nuevos genes**

Hasta la fecha el número de genes identificados para el LES sobrepasa los 50, y en este estudio los investigadores han logrado identificar otros 12 nuevos, lo que sin duda supone un importante hallazgo.

Además, como explica Alarcón, “también encontramos que entre esos genes hay un enriquecimiento de factores de transcripción, genes que regulan la expresión de otros genes. Al mismo tiempo, muestran los tipos celulares donde estos genes están llevando a cabo sus efectos”.

En la actualidad, el lupus eritematoso tiene una prevalencia del 0,05% y afecta especialmente a mujeres en edad reproductiva, con una alta mortalidad. Debido a que las enfermedades autoinmunes sistémicas son muy heterogéneas y sus manifestaciones se superponen, en la actualidad el

proyecto europeo [PRECISESADS](#) trata de reclasificarlas según sus firmas moleculares.

Este proyecto, que arrancó en 2014, estudiará durante cinco años a más de 2.000 pacientes con diversas enfermedades: lupus eritematoso sistémico, esclerosis sistémica, síndrome de Sjögren, síndrome antifosfolipídico o la enfermedad mixta del tejido conjuntivo.

#### Referencia bibliográfica:

James Bentham, David L Morris, Deborah S Cunninghame Graham, Christopher L Pinder, Philip Tombleson, Timothy W Behrens, Javier Martín, Benjamin P Fairfax, Julian C Knight, Lingyan Chen, Joseph Rplogle, Ann-Christine Syvänen, Lars Rönnblom, Robert R Graham, Joan E Wither, John D Rioux, Marta E Alarcón-Riquelme & Timothy J Vyse. Genetic association analyses implicate aberrant regulation of innate and adaptive immunity genes in the pathogenesis of systemic lupus erythematosus. *Nature Genetics* (2015). doi:10.1038/ng.3434

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

LUPUS | GENÉTICA | PREVALENCIA | LES |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)

