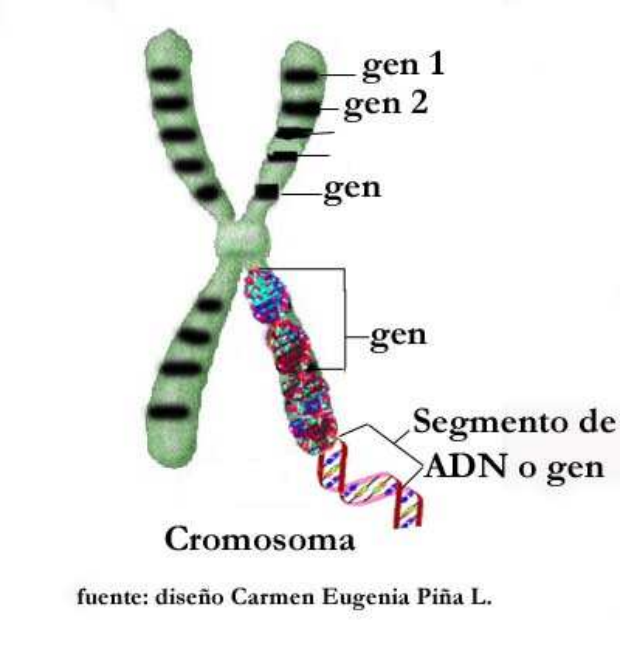
PROYECTO: BASES GENÉTICAS DE LA ENFERMEDAD DE BEHÇET

Norberto Ortego Centeno

La herencia en las enfermedades

- Son enfermedades hereditarias las que se <u>transmiten</u> de <u>padres a hijos</u>
- La información viaja en los <u>genes</u>



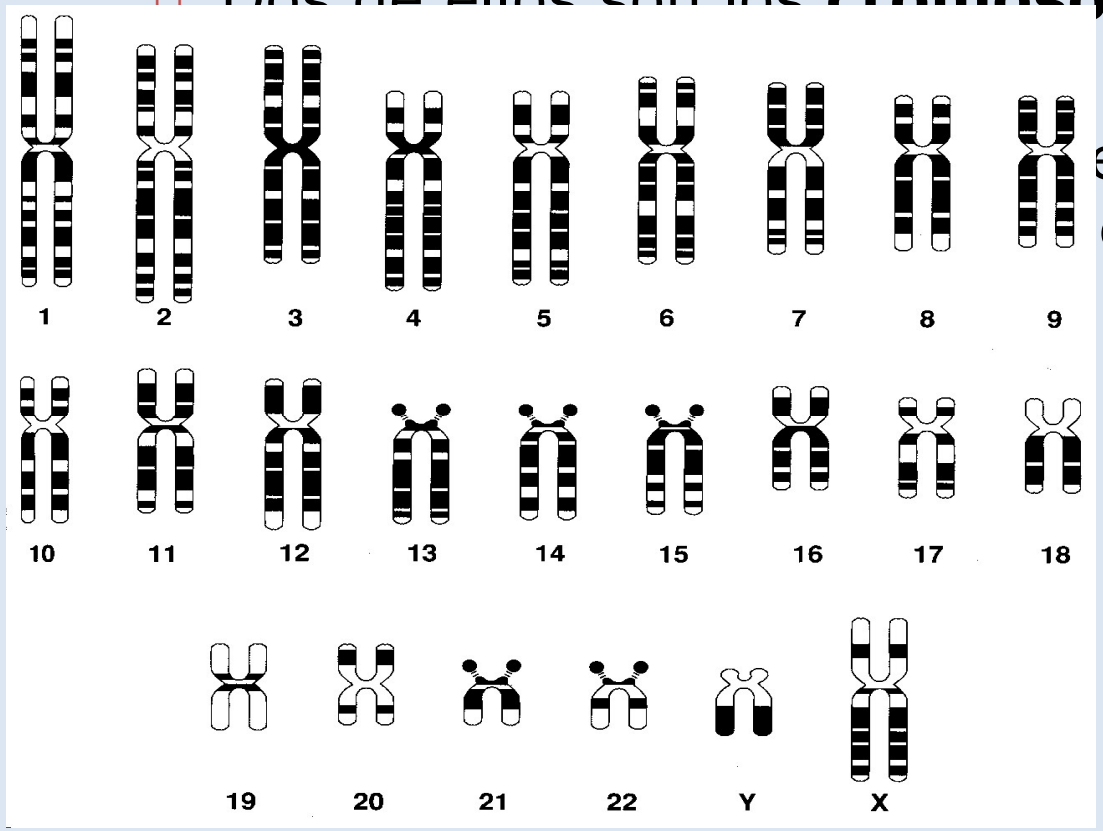
Los genes son pequeños segmentos de largas cadenas de ADN y condicionan diferentes características a través de la síntesis de proteínas.

Se localizan en los cromosomas. Cada posición del cromosoma se denomina locus.

Al conjunto de genes se le denomina genoma

La herencia en las enfermedades

- Cada progenitor aporta un cromosoma
- Cada persona tiene 23 pares de cromosomas.
- Dos de ellos son los **cromosomas sexuales** XX en



e denomina **cariotipo**:
el varón

Tipos de herencia

- Monogénica
- Poligénica
- Anomalías cromosómicas

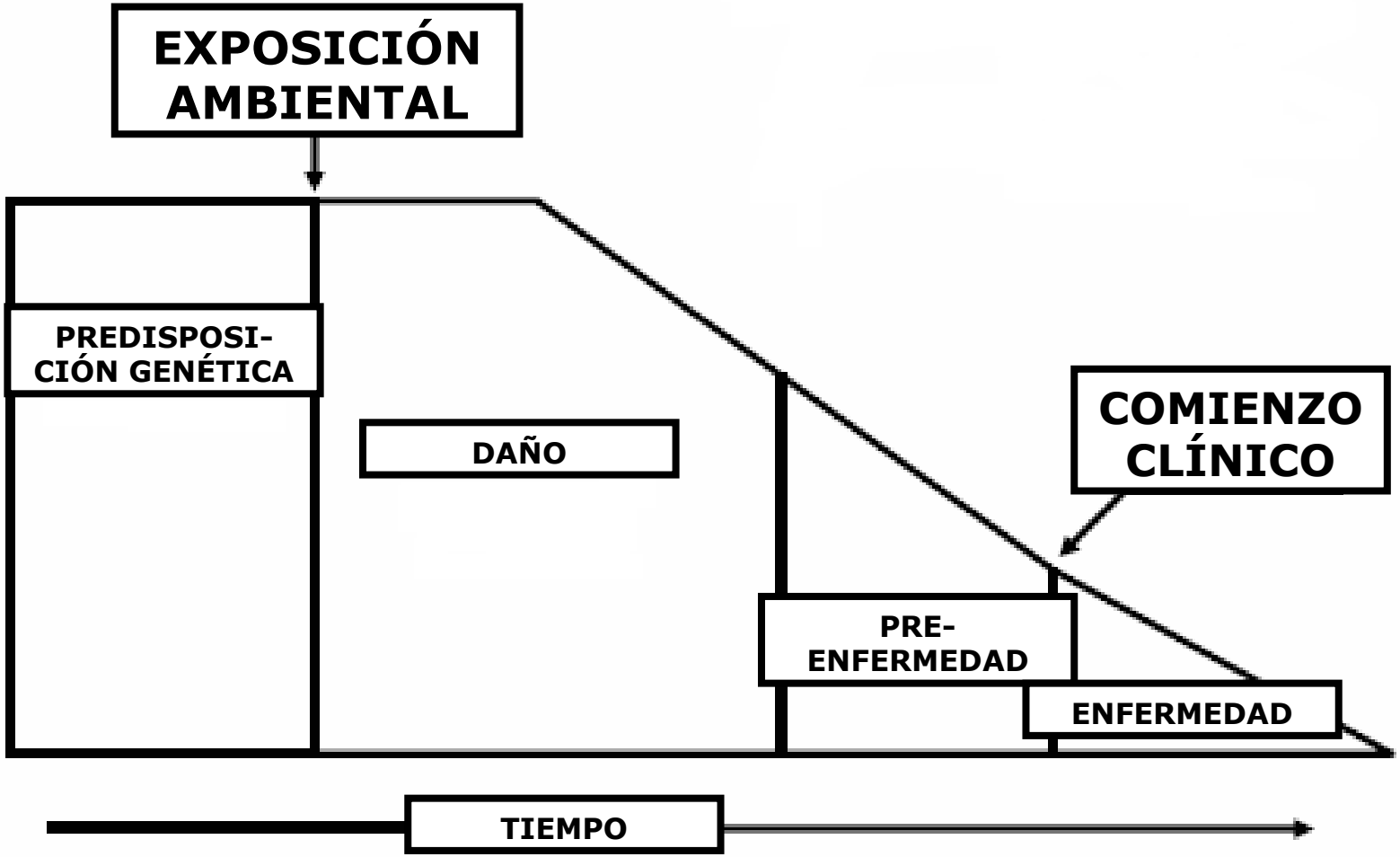
Herencia monogénica

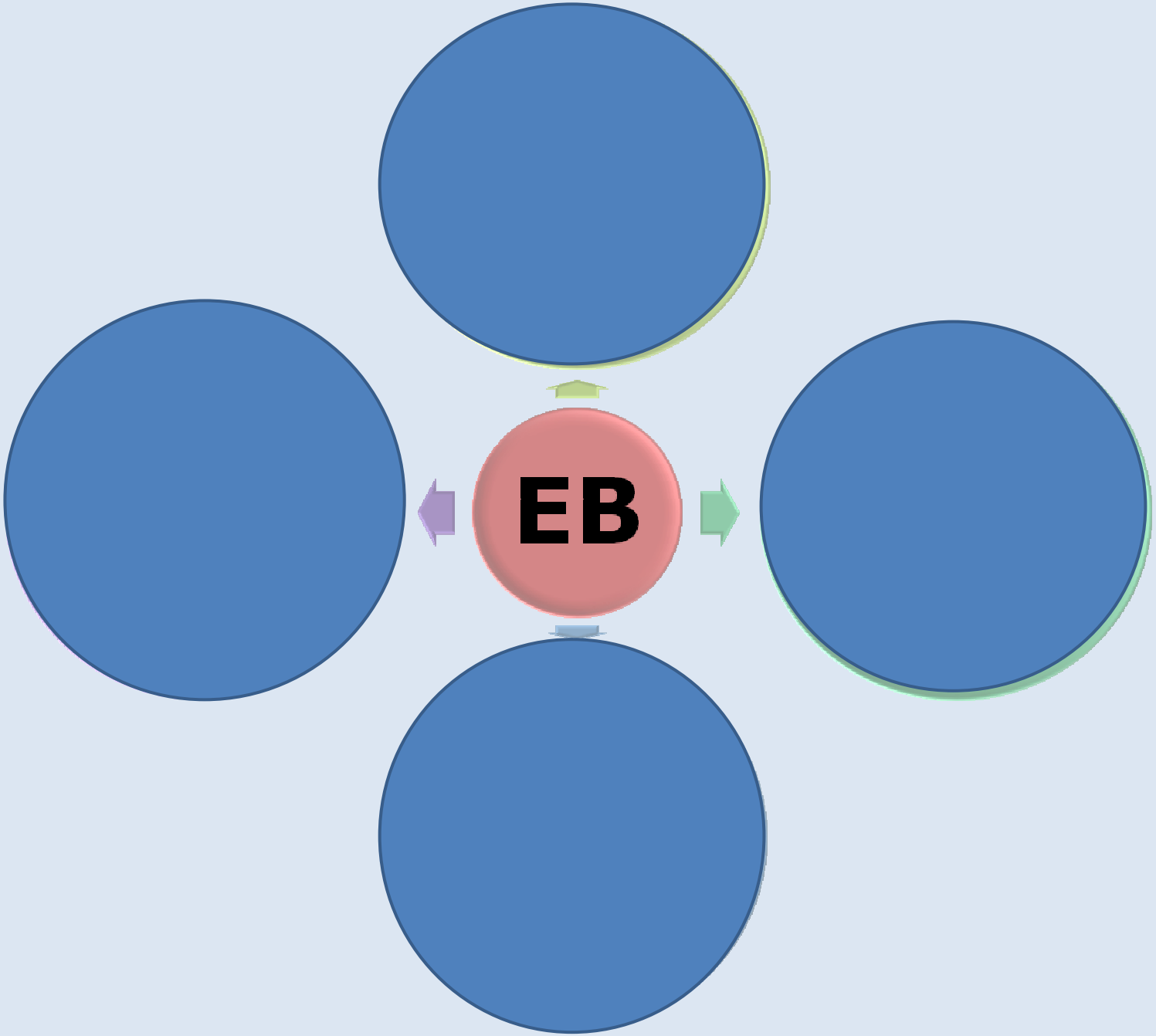
- Se produce una mutación o alteración en **un solo gen**
- Afectan a 1 de cada 200 recién nacidos
- Pueden ser:
  - Autosómicas **dominantes** (enfermedad de Marfan, corea de Huntington,…)
  - Autosómicas **recesivas** (fibrosis quística, anemia falciforme,…)
  - Ligadas al **cromosoma X** (hemofilia A, distrofia muscular de Duchenne,…)
  - Herencia mitocondrial (MELAS,

Herencia poligénica

- La mayoría de las enfermedades con componente genético
- Se producen por **la combinación** de múltiples **factores ambientales** (desconocidos muchos de ellos) y mutaciones de **varios genes** que asientan **en diferentes cromosomas**
- Le enfermedad de Behçet tendría una herencia poligénica

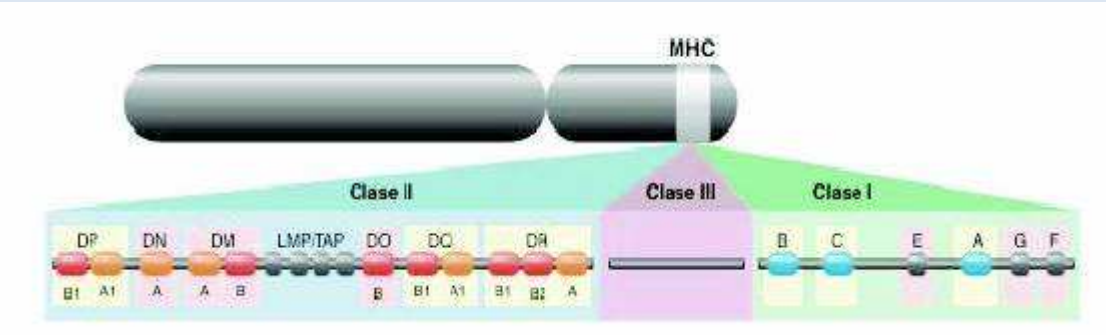
HISTORIA NATURAL DE LAS ENFERMEDADES MULTIFACTORIALS




EB

SISTEMA HLA

- Es el complejo mayor de histocompatibilidad
- Conjunto de genes implicados en que el organismo reconozca a lo propio como tal

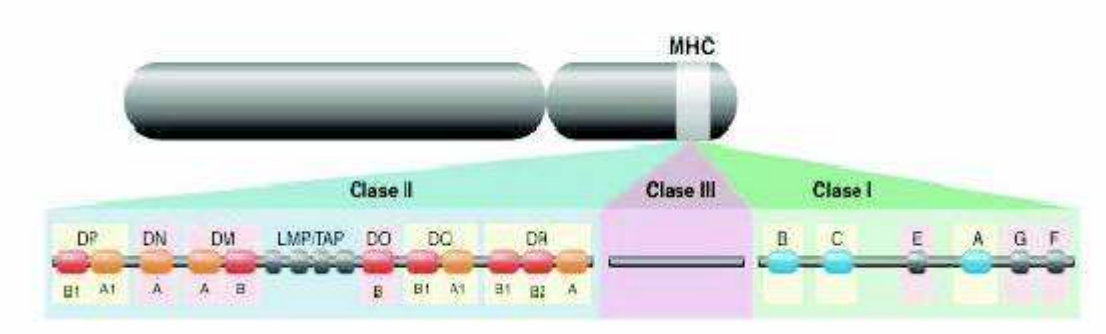


Mapa genético de la región HLA (6p21)

SISTEMA HLA

- Gracias a su conocimiento se pudo avanzar en los trasplantes
- Para evitar el rechazo tiene que haber "compatibilidad"
- Además, se ha visto que determinados alelos se relacionan con diferentes enfermedades
- La enfermedad de Behçet se ha relacionado con el HLA-B51

HLA B51



Mapa genético de la región HLA (6p21)

Tener el grupo alélico HLA B*51 aumenta el riesgo de padecer una EB entre 5,3 y 7,2 veces

Otros alelos HLA

- HLA-A26 griegos y japoneses
- HLA-B3901 japoneses
- HLA-B15 marroquíes
- HLA-B5701 ingleses
- HLA-B2702 turcos
- HLA-B52 israelíes
- HLA-B44 y HLA-B56 en mejicanos
- ……

OTROS GENES

- HLA NO CLÁSICOS (C, E, F, G)
- GENES NO HLA LOCALIZADOS EN LA REGIÓN 6P21
- GENES LOCALIZADOS EN OTRAS REGIONES

EN RESUMEN

- LA ENFERMEDAD DE BEHÇET TIENE UN COMPONENTE GENÉTICO
- EXISTEN ÁREAS DE DESCONOCIMIENTO
- ES IMPORTANTE HACER ESTUDIOS EN CADA POBLACIÓN
- LOS ESTUDIOS DE UN PAÍS NO PUEDEN SER EXTRAPOLADOS A OTROS SIN MÁS

¿QUÉ IMPORTANCIA?

- El mejor conocimiento de la enfermedad puede ayudar en el diagnóstico y en el desarrollo de tratamientos específicos

¿Qué es la AADEA?

- Es una asociación científica integrada por profesionales de diferentes especialidades científicas interesados en el conocimiento de las enfermedades autoinmunes
- El proyecto “Bases genéticas de la EB” está financiado por el Servicio Andaluz de Salud (SAS)

¿Qué pretendemos?

- Analizar los genes relacionados con el desarrollo de la EB y sus diferentes manifestaciones en la población española

¿Qué necesitamos?

- Muestras biológicas (en nuestro caso saliva) y datos clínicos

Datos clínicos

- Los interesados en participar rellenaran un consentimiento informado primero y una encuesta después

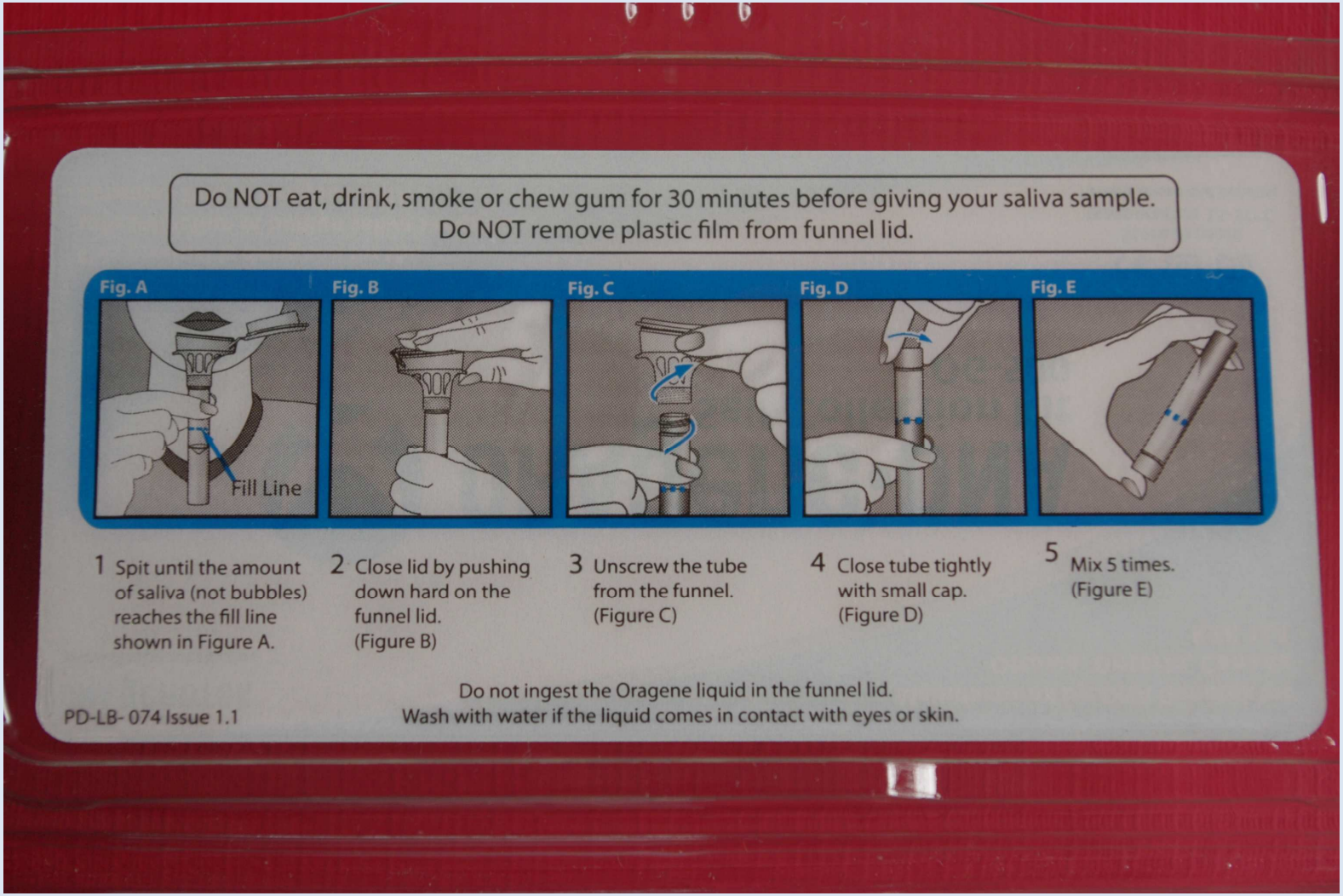
Dispositivo de recogida

Recogida de saliva

- No se debe haber comido, bebido, fumado o mascado chicle en los 30 minutos previos
- Tras enjuagarse la boca harán unos movimientos con la lengua sobre la parte interior del “carrillo”

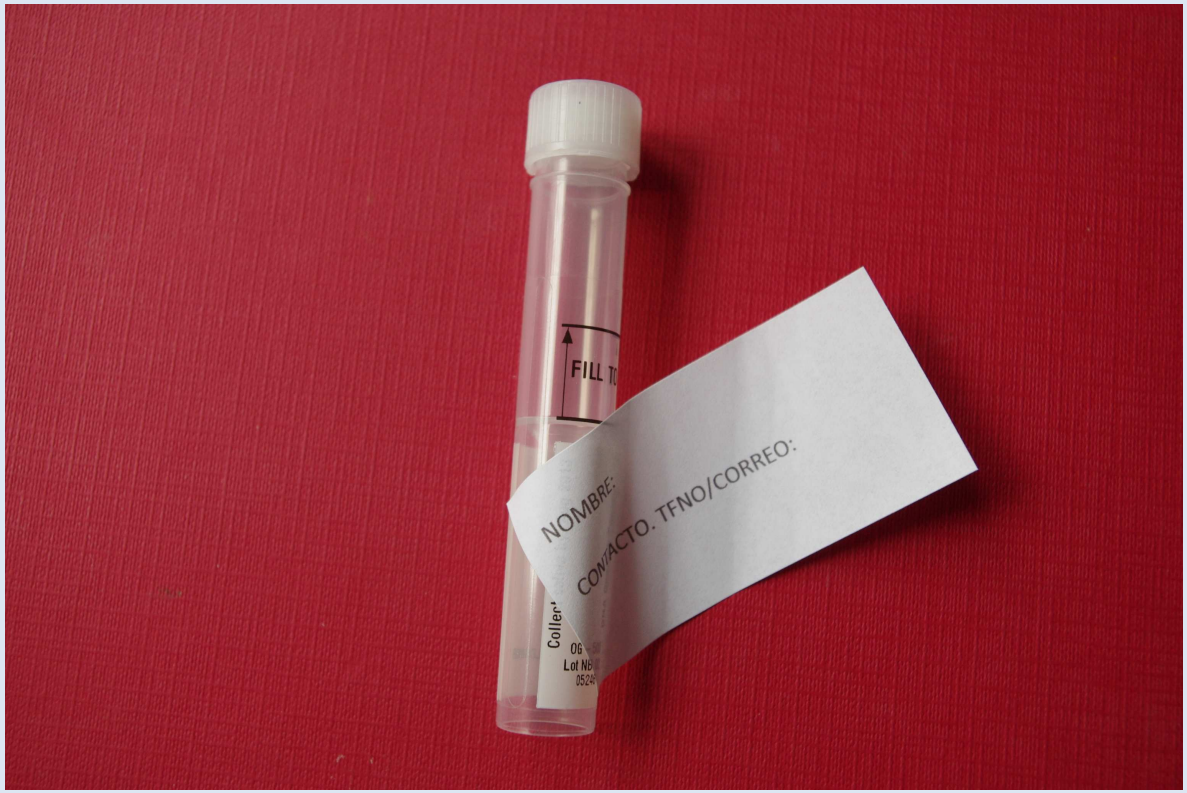
Recogida muestra

Recogida de muestras



Recogida de saliva

- Por último se coloca la etiqueta en el tubo, CON LOS DATOS DE CONTACTO



MUCHAS GRACIAS
POR SU
COLABORACIÓN