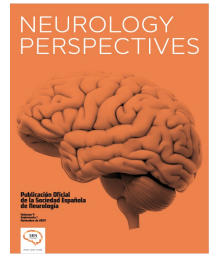




Neurology perspectives



20588 - VARIANTES COMUNES DE LOS GENES LAG3/CD4 Y RIESGO PARA TEMBLOR ESENCIAL

Jiménez Jiménez, F.¹; Alonso Navarro, H.¹; Macías, Y.²; Álvarez Fernández, I.³; Pastor Muñoz, P.⁴; Benito León, J.⁵; López Alburquerque, T.⁶; García Martín, E.²; García-Agúndez Pérez-Coca, J.²

¹Servicio de Neurología. Hospital del Sureste; ²Servicio de Farmacología. Universidad de Extremadura, University Institute of Molecular Pathology Biomarkers.; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitari Mútua de Terrassa; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; ⁵Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁶Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Resumen

Objetivos: Muchos datos clínicos, de neuroimagen, neuropatológicos, epidemiológicos y genéticos sugieren una relación entre temblor esencial (TE) y enfermedad de Parkinson (EP). Varios estudios de asociación de genes basados en hipótesis han intentado encontrar asociación genética entre dichas enfermedades. Estudios recientes de asociación de casos y controles en poblaciones china y españolas mostraron una asociación marginal entre las variantes de nucleótido único (SNV) CD4 rs1922452 y CD4 rs951818 y el riesgo de EP. Las proteínas codificadas por estos genes, relacionados con el gen LAG3, tienen un importante papel en la modulación de las respuestas inflamatorias. El objetivo de este estudio es investigar una posible asociación entre los SNV más comunes en los genes LAG3/CD4 y el riesgo de TE en la población caucasiana española.

Material y métodos: Genotipamos a 267 pacientes diagnosticados con ET familiar y 270 controles pareados por edad y sexo utilizando ensayos TaqMan específicos para las variantes CD4 rs1922452, CD4 rs951818 y LAG3 rs870849.

Resultados: Encontramos una disminución de riesgo para TE en portadores del genotipo LAG3 rs870849 C/C y la variante alélica LAG3 rs870849C exclusivamente en varones, pero no la serie total de pacientes con TE ni en sexo femenino. La edad media de comienzo del ET no se relacionó con ninguna de las variantes estudiadas.

Conclusión: Estos datos sugieren ausencia de asociación de las variantes CD4 rs1922452, CD4 rs951818, y LAG3 rs870849 con el riesgo global para TE, salvo la discreta disminución de riesgo en pacientes portadores de la variante LAG3 rs870849C.