



# Endocrinología y Nutrición



## 17 - ESTUDIO DE POLIMORFISMOS DE GENES DE AUTOFAGIA EN TIROIDITIS AUTOINMUNE

R.A. Iglesias López<sup>a</sup>, J.J. Corrales Hernández<sup>a</sup>, J.M. Recio Córdova<sup>a</sup>, A. Herrero Ruiz<sup>a</sup>, M. Beaulieu Oriol<sup>a</sup>, R. González Sarmiento<sup>b</sup>, C. Robles Lázaro<sup>a</sup>, C. Higuera Mínguez<sup>a</sup> y J.M. Miralles García<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. España. <sup>b</sup>Departamento de Medicina. Facultad de Medicina. Universidad de Salamanca. Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca. España.

### Resumen

**Introducción:** La tiroiditis autoinmune (TA) es una enfermedad de etiopatogenia compleja causada por los efectos combinados de múltiples genes de susceptibilidad y factores ambientales. La autofagia es un proceso homeostático por el cual las células digieren porciones de su interior para reciclar nutrientes, remodelarse y deshacerse de constituyentes citoplásmicos indeseados. Múltiples evidencias confirman su implicación en varias enfermedades autoinmunes, incluyendo la influencia de varios polimorfismos (SPN). En hipótesis, ciertos SPN relacionados con la autofagia pueden modificar el riesgo de padecer TA. Para comprobarlo, realizamos un estudio epidemiológico caso-control.

**Métodos:** Estudio sobre 200 pacientes diagnosticadas de TA en el Servicio de Endocrinología del CAUSA, con grupo control de 240 mujeres sanas. Valoración de 4 SPN mediante PCR en tiempo real: ATG2B (rs3759601), ATG5 (rs2245214), ATG10 (rs1864183) y ATG16L1 (rs2241880). Análisis de asociación con tablas de contingencia con la prueba de  $\chi^2$  o test exacto de Fisher y valoración de la magnitud del riesgo de cada genotipo en modelos de herencia mediante regresión logística binaria (programa informático SPSS 21).

**Resultados:** Se observan diferencias significativas en la distribución de las frecuencias alélicas y genotípicas del SPN -4147 C > G del gen ATG2B (rs3759601) entre pacientes con TA e individuos sanos. Ser portador del alelo G supone un aumento del riesgo de TA. Existen diferencias significativas en la distribución de las frecuencias alélicas y genotípicas del SPN g.106662741 C > G del gen ATG5 (rs2245214) entre pacientes con TA e individuos sanos. Ser portador del alelo G confiere un efecto protector frente a la enfermedad.

**Conclusiones:** Por primera vez mostramos que es posible que las variaciones en genes relacionados con la autofagia puedan modificar el proceso y, de este modo, influir en la etiopatogénesis de la TA.