

Madrid, viernes 17 de enero de 2014

Identificados tres nuevos genes implicados en el desarrollo de la esclerodermia

- **Estos hallazgos descubren nuevas vías patogénicas de la enfermedad que podrían suponer nuevas dianas terapéuticas**
- **En el estudio, publicado en la revista ‘American Journal of Human Genetics’, han participado más de 15.000 personas**
- **La enfermedad, que se manifiesta en 1 de cada 10.000 individuos, no tiene un tratamiento efectivo**

Un estudio internacional coliderado por el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha identificado tres nuevos genes implicados en el desarrollo de la esclerosis sistémica o esclerodermia. Además, este trabajo, publicado en la revista *American Journal of Human Genetics*, ha permitido elevar a 17 el número de genes de riesgo para esta enfermedad.

En la investigación participaron más de 5.800 pacientes, así como unos 9.400 individuos no afectados. Se analizaron aproximadamente 200.000 variantes genéticas localizadas en 186 genes relacionados con diferentes trastornos autoinmunes.

“Confiamos en que la identificación del entramado genético que contribuye al inicio y desarrollo de la enfermedad pueda traducirse en el futuro en terapias específicas y medicina personalizada” afirma la investigadora del CSIC Lara Bossini, del Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra, en Granada.

La esclerodermia es una enfermedad sistémica y crónica clasificada como rara que se manifiesta en 1 de cada 10.000 individuos en poblaciones de origen europeo, especialmente en mujeres de mediana edad. Sus manifestaciones cutáneas e internas son variables y en los casos más graves puede afectar a los pulmones. La enfermedad no tiene un tratamiento efectivo y tiene un fuerte impacto en la calidad y en la esperanza de vida de los afectados.

“A pesar de los crecientes descubrimientos en el campo de la genética de la esclerodermia, aún tenemos un conocimiento muy limitado sobre las causas y factores implicados en la aparición de la enfermedad. Es por eso que la realización de estudios a gran escala que abarquen un importante número de pacientes son imprescindibles para establecer firmemente las bases del componente genético de esta patología”, señala el investigador Javier Martín, también del Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra.

Maureen D. Mayes, Lara Bossini-Castillo *et al.* **ImmunoChip Analysis Identifies Multiple Susceptibility Loci for Systemic Sclerosis.** *American Journal of Human Genetics*. DOI: 10.1016/j.ajhg.2013.12.002.