Rev Clin Esp. 2013;213(Espec Congr):920

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-64. - DISTRIBUCIÓN GENOTÍPICA DE LOS POLIMORFISMOS GENÉTICOS DE LOS TLR ENDOSOMALES EN MUJERES SANAS ESPAÑOLAS

E. Martínez Robles[1], M. Citores[1], S. Mellor Pita[1], P. Tutor Ureta[1], K. Enciso[2], K. Guzmán[2], J. Vargas[1], M. Yebra Bango[1]

[1]Servicio de Medicina Interna, [2]Servicio de Inmunología. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda. Majadahonda (Madrid).

Resumen

Objetivos: Algunas variantes genéticas de los receptores toll like (TLR) endosomales se han asociado con muchas enfermedades infecciosas, autoinmunes e inflamatorias, pero son pocos los estudios en población española. El objetivo de este estudio fue describir las distribuciones alélicas y genotípicas de algunos polimorfismos de único nucleótido (SNPs) de los TLR endosomales en mujeres sanas españolas y compararlos con aquellos ya publicados en otros grupos poblacionales.

Métodos: Se analizaron nueve polimorfismos genéticos en 150 muestras de ADN (cedidas por el Banco Nacional de ADN, Salamanca) de 150 mujeres españolas, adultas, sanas, no relacionadas entre sí: TLR3 rs3775291 (Leu412Phe) y rs5743305 (g.4025 T > A); TLR7 rs179008 (Gln11Leu) y rs5743781 (Ala448Val); TLR8 rs3764880 (Met1Val) y TLR9 rs187084 (-1486T > C), rs5743836 (-1237T > C), rs352139 (g.1174A > G) y rs352140 (Pro545Pro). El análisis genotípico se llevó a cabo mediante PCR a tiempo real y el análisis de las curvas de fusión en el sistema LightCycler 480. Se realizó una búsqueda exhaustiva en la base de datos Medline para comparar la distribución de los SNPs con las distribuciones previamente publicadas en individuos sanos de otros grupos poblacionales. El estudio comparativo fue llevado a cabo mediante el test de Fisher o el test de la chi cuadrado con la corrección de continuidad de Yates cuando fue preciso.

Resultados: Todos los polimorfismos analizados cumplían el equilibrio de Hardy Weinberg. No se encontró el polimorfismo rs5743781 de TLR7 en homocigosis, y los polimorfismos rs352139 y rs352140 de TLR9 estaban en desequilibrio completo de ligamiento. Nuestra distribución genotípica fue similar a las publicadas previamente en población sana española. La distribución del polimorfismo rs3775291 de TLR3 fue similar a la de algunas distribuciones descritas en población europea y asiática, pero diferente a otras descritas en los mismos grupos poblacionales. La distribución del polimorfismo rs3764880 de TLR8 fue similar a la observada en población brasileña de procedencia europea, encontrándose diferencias estadísticamente significativas con poblaciones asiáticas. En cuanto a los SNPs de TLR9, no se encontraron diferencias estadísticamente significativas con respecto a la mayoría de poblaciones caucasoides descritas, y sí cuando se compararon con la mayoría de las poblaciones asiáticas, aunque en algunas de ellas no se encontraron diferencias.

Discusión: Se han publicado un gran número de distribuciones genotípicas de los polimorfismos genéticos de los TLR endosomales. La distribución en nuestra serie fue similar a la de otras series españolas publicadas. Como era de esperar, la mayoría de las diferencias se encontraron al comparar nuestra serie con las series asiáticas, pero también se hallaron diferencias con otras series caucasoides. Por tanto, de acuerdo con los

resultados presentados, existen variaciones significativas en las distribuciones genotípicas de los TLRs tanto en grupos interraciales como dentro de una misma etnia. Estas diferencias impiden asumir una única determinación de polimorfismos por grupos étnicos, precisando de una determinación de distribuciones genotípicas en grupos poblacionales más circunscritos.

Conclusiones: Describimos la distribución genotípica de algunos polimorfismos genéticos de los TLR endosomales, herramienta fundamental para el estudio de su asociación con diferentes enfermedades en población española.

0014-2565 / © 2013, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.